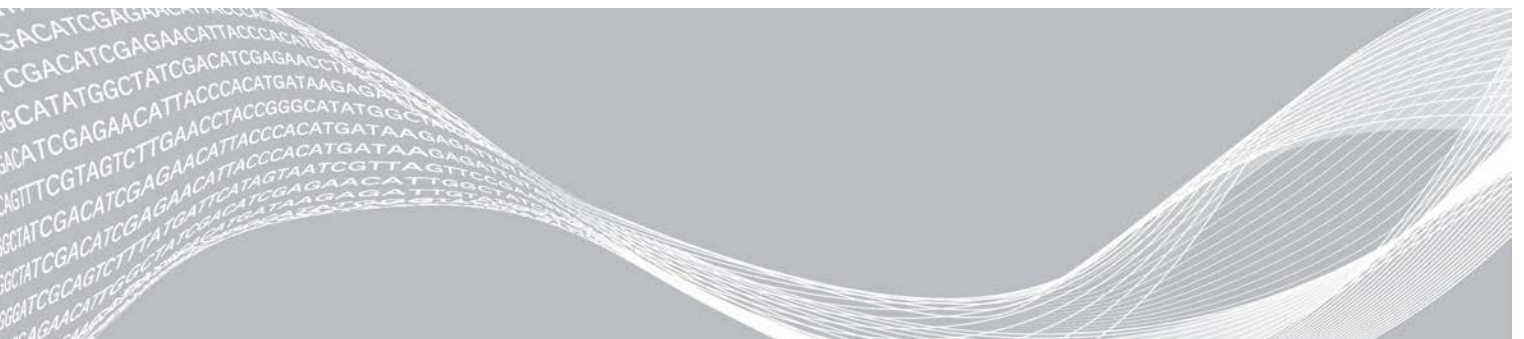


# VeriSeq NIPT Solution έκδ. 2

Λογισμικό



Η χρήση αυτού του προϊόντος καλύπτεται από διπλώματα ευρεσιτεχνίας που ανήκουν στην Illumina, Inc. Η πληρωμή για το παρόν προϊόν παρέχει το περιορισμένο, μη μεταβιβάσιμο δικαίωμα χρήσης του προϊόντος για την προβλεπόμενη χρήση σύμφωνα με την τεκμηρίωση και τους λοιπούς σχετικούς όρους και προϋποθέσεις. Ένας αντιπροσωπευτικός, μη εξαντλητικός κατάλογος αυτών των διπλωμάτων ευρεσιτεχνίας βρίσκεται στη διεύθυνση [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents). Κανένα δικαίωμα βάσει άλλου διπλώματος ευρεσιτεχνίας ή για οποιαδήποτε άλλη χρήση δεν μεταβιβάζεται ρητά, σιωπηρά ή κατ' επίκληση.

Το παρόν έγγραφο και τα περιεχόμενά του αποτελούν ιδιοκτησία της Illumina, Inc. και των συνδεδεμένων εταιρειών της («Illumina») και προορίζονται αποκλειστικά για τη συμβατική χρήση του πελάτη της σε συνδυασμό με τη χρήση του(-ων) προϊόντος(-ων) που περιγράφονται στο παρόν έγγραφο και για κανέναν άλλο σκοπό. Απαγορεύεται η χρήση ή η διανομή του παρόντος εγγράφου και των περιεχομένων του για οποιονδήποτε άλλο σκοπό ή/και άλλη κοινοποίηση, αποκάλυψη ή αναπαραγωγή τους με οποιονδήποτε τρόπο χωρίς την πρότερη έγγραφη συναίνεση της Illumina. Η Illumina δεν μεταβιβάζει διά του παρόντος εγγράφου καμία άδεια δυνάμει διπλώματος ευρεσιτεχνίας, εμπορικού σήματος, πνευματικού δικαιώματος ή δικαιωμάτων κοινού δικαίου της.

Οι οδηγίες στο παρόν έγγραφο πρέπει να τηρούνται αυστηρά και με ακρίβεια από ειδικευμένο και κατάλληλα εκπαιδευμένο προσωπικό, προκειμένου να διασφαλιστεί η ορθή και ασφαλής χρήση του(-ων) προϊόντος(-ων) που περιγράφονται στο παρόν. Όλα τα περιεχόμενα του παρόντος εγγράφου πρέπει να αναγνωσθούν και να γίνουν πλήρως κατανοητά πριν από τη χρήση του(-ων) εν λόγω προϊόντος(-ων).

ΣΕ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΜΗ ΠΛΗΡΟΥΣ ΑΝΑΓΝΩΣΗΣ ΚΑΙ ΤΗΡΗΣΗΣ ΜΕ ΑΚΡΙΒΕΙΑ ΟΛΩΝ ΤΩΝ ΟΔΗΓΙΩΝ ΠΟΥ ΠΕΡΙΕΧΟΝΤΑΙ ΣΤΟ ΠΑΡΟΝ, ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΠΡΟΚΛΗΘΕΙ ΖΗΜΙΑ ΣΤΟ(-Α) ΠΡΟΪΟΝ(-ΤΑ), ΤΡΑΥΜΑΤΙΣΜΟΣ ΑΤΟΜΩΝ, ΣΥΜΠΕΡΙΛΑΜΒΑΝΟΜΕΝΩΝ ΤΩΝ ΧΡΗΣΤΩΝ Ή ΑΛΛΩΝ, ΚΑΘΩΣ ΚΑΙ ΑΛΛΗ ΥΛΙΚΗ ΖΗΜΙΑ, ΚΑΙ ΘΑ ΚΑΤΑΣΤΕΙ ΑΚΥΡΗ Η ΕΓΓΥΗΣΗ ΠΟΥ ΙΣΧΥΕΙ ΓΙΑ ΤΟ(-Α) ΠΡΟΪΟΝ(-ΤΑ).

Η ILLUMINA ΔΕΝ ΑΝΑΛΑΜΒΑΝΕΙ ΚΑΜΙΑ ΕΥΘΥΝΗ ΠΟΥ ΑΠΟΡΡΕΕΙ ΑΠΟ ΕΣΦΑΛΜΕΝΗ ΧΡΗΣΗ ΤΟΥ(-ΩΝ) ΠΡΟΪΟΝΤΟΣ(-ΤΩΝ) ΠΟΥ ΠΕΡΙΓΡΑΦΟΝΤΑΙ ΣΤΟ ΠΑΡΟΝ [ΣΥΜΠΕΡΙΛΑΜΒΑΝΟΜΕΝΩΝ ΤΩΝ ΕΞΑΡΤΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ (-ΟΥΣ) Ή ΤΟΥ ΛΟΓΙΣΜΙΚΟΥ].

© 2021 Illumina, Inc. Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος.

Όλα τα σήματα κατατεθέντα είναι ιδιοκτησία της Illumina, Inc. ή των αντίστοιχων κατόχων τους. Για συγκεκριμένες πληροφορίες σχετικά με τα σήματα κατατεθέντα, επισκεφτείτε την ηλεκτρονική διεύθυνση [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Ιστορικό αναθεώρησης

Έγγραφο	Ημερομηνία	Περιγραφή αλλαγής
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.06	Αύγουστος 2021	Ενημέρωση της διεύθυνσης εξουσιοδοτημένου εκπροσώπου για την ΕΕ.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.05	Σεπτέμβριος 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Προστέθηκαν οδηγίες για τις νέες λειτουργίες κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας και κωδικού πρόσβασης δικτύου.</li> <li>• Ενημερώθηκε η ενότητα Λήψη και εγκατάσταση πιστοποιητικού με πιο αναλυτικές οδηγίες.</li> <li>• Προστέθηκε βήμα για την εισαγωγή κωδικού πρόσβασης δικτύου και μια υπενθύμιση για τη δημιουργία πιστοποιητικού στην ενότητα Διαμόρφωση διακομιστή για το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών.</li> <li>• Ενημερώθηκε η αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή ώστε να υποδεικνύει δικαιώματα χρήστη μόνο για τον διαχειριστή και ενημερώθηκε η συμβατότητα έκδοσης SMB.</li> <li>• Προστέθηκε αναφορά στην κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας στην ενότητα Αρχαιοθέτηση δεδομένων για τον επιτόπιο διακομιστή.</li> <li>• Προστέθηκε σημείωση στην εισαγωγή του περιβάλλοντος εργασίας Web του λογισμικού προσδιορισμού που υποδεικνύει ότι το λογισμικό δεν είναι προσβάσιμο μέσω κινητών συσκευών.</li> <li>• Προστέθηκαν διευκρινιστικές σημειώσεις σχετικά με την κεφαλαιοποίηση του κειμένου εξόδου στην αναφορά NIPT.</li> <li>• Ενημερώθηκε η παρουσίαση των πληροφοριών σχετικά με τις επιλογές τιμών για καλύτερη αναγνωσιμότητα από τον άνθρωπο στην ενότητα Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων.</li> <li>• Ενημερώθηκε η σύμβαση ονοματοδοσίας για το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών, ώστε να εμφανίζεται σταθερά το πλήρες όνομα του λογισμικού του προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών του VeriSeq NIPT.</li> </ul>
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.04	Φεβρουάριος 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ενημερώθηκαν τα θέματα Εισαγωγή φύλλου δειγμάτων και Μεταφόρτωση φύλλου δειγμάτων για να διευκρινιστεί ο περιορισμός της λειτουργικότητας της μεταφόρτωσης φύλλου δειγμάτων.</li> <li>• Ενημερώθηκαν οι διευθύνσεις του Αυστραλού χορηγού και της Illumina Ολλανδίας.</li> </ul>
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.03	Οκτώβριος 2019	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Προστέθηκε μια ενότητα Περιβαλλοντικές εκτιμήσεις για τον επιτόπιο διακομιστή VeriSeq έκδ.2.</li> <li>• Ενημερώθηκε η παρουσίαση των αποτελεσμάτων για ανωμαλία χρωμοσωμάτων φύλλου στην ενότητα Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων του Παραρτήματος Β ώστε να ταιριάζει με την παρουσίαση που εμφανίζεται στην αναφορά NIPT.</li> </ul>
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.02	Απρίλιος 2019	Προστέθηκε λεπτομέρεια στις αναφορές NIPT και τις συμπληρωματικές αναφορές ώστε να ευθυγραμμίζονται με το εκπαιδευτικό υλικό.

Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.01	Φεβρουάριος 2019	Έκδοση του Οδηγού Λογισμικού VeriSeq NIPT Solution έκδ. 2 για χρήση από τους πελάτες.
Αρ. εγγράφου 1000000067940 έκδ.00	Νοέμβριος 2018	Αρχική έκδοση μόνο για εσωτερική χρήση.

# Πίνακας περιεχομένων

Ιστορικό αναθεώρησης .....	iii
<b>Κεφάλαιο 1 VeriSeq NIPT Solution έκδ. 2 .....</b>	<b>1</b>
Εισαγωγή .....	1
Αρχιτεκτονική συστήματος .....	2
<b>Κεφάλαιο 2 Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT .....</b>	<b>4</b>
Εισαγωγή .....	4
Μέθοδος VeriSeq NIPT .....	4
Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT .....	5
Υπηρεσίες VeriSeq NIPT .....	11
<b>Κεφάλαιο 3 Αναλυτής αλληλουχιών επόμενης γενιάς .....</b>	<b>15</b>
Εισαγωγή .....	15
Δεξαμενή αλληλούχισης .....	15
Ενσωμάτωση αποθήκευσης δεδομένων .....	15
Ικανότητα απόδοσης ανάλυσης .....	16
Περιορισμοί κίνησης δικτύου .....	16
Τοπική διαχείριση εκτέλεσης VeriSeq NIPT .....	16
<b>Κεφάλαιο 4 Λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2 .....</b>	<b>18</b>
Εισαγωγή .....	18
Στοιχεία του λογισμικού προσδιορισμού .....	18
Περιβάλλον εργασίας χρήστη Web .....	23
Ανάλυση και αναφορές .....	36
Επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ. 2 .....	39
<b>Παράρτημα Α Μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου .....</b>	<b>44</b>
Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου ποσοτικοποίησης .....	44
Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης .....	44
<b>Παράρτημα Β Αναφορές συστήματος .....</b>	<b>46</b>
Εισαγωγή .....	46
Περίληψη αναφορών του συστήματος .....	47
Συμβάντα δημιουργίας αναφορών .....	49
Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων .....	50
Αναφορές επεξεργασίας .....	59
<b>Παράρτημα C Αντιμετώπιση προβλημάτων .....</b>	<b>66</b>
Εισαγωγή .....	66
Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού .....	67
Προβλήματα του συστήματος .....	76

Δοκιμές επεξεργασίας δεδομένων .....	76
Παράρτημα D Επιπλέον πηγές .....	78
Παράρτημα E Ακρώνυμα .....	79
Τεχνική βοήθεια .....	80

# Κεφάλαιο 1 VeriSeq NIPT Solution έκδ. 2

Εισαγωγή .....	1
Αρχιτεκτονική συστήματος .....	2

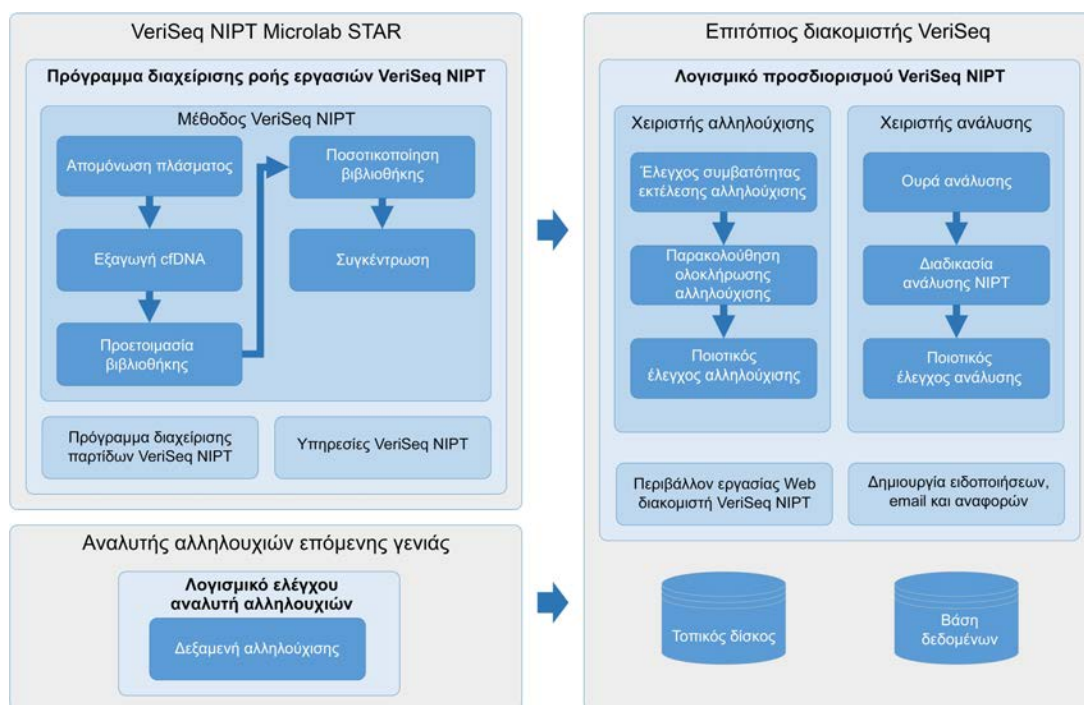
## Εισαγωγή

Το VeriSeq NIPT Solution έκδ.2 είναι μια *in vitro* διαγνωστική εξέταση για χρήση ως εξέταση ανίχνευσης για την ανίχνευση εμβρυϊκών γενετικών ανωμαλιών σε ολόκληρο το γονιδίωμα από δείγματα μητρικού περιφερικού ολικού αίματος σε έγκυες γυναίκες που βρίσκονται τουλάχιστον στη 10η εβδομάδα της κύησης. Η εξέταση προσφέρει δύο επιλογές για τους τύπους προσυμπτωματικού ελέγχου: τη βασική εξέταση ανίχνευσης και την εξέταση ανίχνευσης σε ολόκληρο το γονιδίωμα. Η βασική εξέταση ανίχνευσης παρέχει πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση ανευπλοειδίας μόνο των χρωμοσωμάτων 21, 18, 13, X και Y. Η εξέταση ανίχνευσης σε ολόκληρο το γονιδίωμα παρέχει πληροφορίες σχετικά με διπλασιασμούς και μερικές διαγραφές για όλα τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα και την κατάσταση ανευπλοειδίας για όλα τα χρωμοσώματα. Και οι δύο τύποι προσυμπτωματικού ελέγχου προσφέρουν επιλογή να ζητηθεί αναφορά της ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων του φύλου (SCA). Με οποιονδήποτε από τους δύο τύπους προσυμπτωματικού ελέγχου, αυτό το προϊόν δεν πρέπει να χρησιμοποιείται ως αποκλειστική βάση για τη διάγνωση ή τη λήψη άλλων αποφάσεων διαχείρισης της εγκυμοσύνης.

Η αρχιτεκτονική του συστήματος VeriSeq NIPT Solution v2 αποτελείται από τα εξής:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Ένα αυτοματοποιημένο όργανο χειρισμού υγρών στο οποίο χρησιμοποιείται το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT και τα κιτ προετοιμασίας δειγμάτων VeriSeq NIPT για την προετοιμασία και την παρακολούθηση δειγμάτων βιβλιοθήκης. Το ML STAR προετοιμάζει δείγματα που προορίζονται για ανάλυση με το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 σύμφωνα με τις οδηγίες χρήσης που περιλαμβάνονται στο *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Ένθετο συσκευασίας VeriSeq NIPT Solution έκδ.2)* (αρ. εγγράφου 1000000078751).
- ▶ **Αναλυτής αλληλουχιών επόμενης γενιάς (NGS, Next-Generation Sequencer)**—Ένα όργανο αλληλούχισης ολόκληρου του γονιδιώματος που παρέχει δημιουργία και αλληλούχιση συστάδων στο όργανο. Το λογισμικό ελέγχου του αναλυτή αλληλουχιών παρέχει τα βήματα για τη ρύθμιση μιας εκτέλεσης αλληλούχισης και παράγει αναγνώσεις αλληλούχισης για όλα τα δείγματα στην ποσοτικοποιημένη δεξαμενή βιβλιοθήκης.
- ▶ **Επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ.2**—Ένας διακομιστής που φιλοξενεί το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT, έκδ.2 και αποθηκεύει δεδομένα για την ανάλυση δεδομένων αλληλούχισης συζευγμένων άκρων. Το λογισμικό προσδιορισμού παρακολουθεί και αναλύει διαρκώς τα δεδομένα αλληλούχισης και παράγει αποτελέσματα δειγμάτων, αναφορές επεξεργασίας και ειδοποιήσεις.

Εικόνα 1 Στοιχεία του VeriSeq NIPT Solution έκδ.2

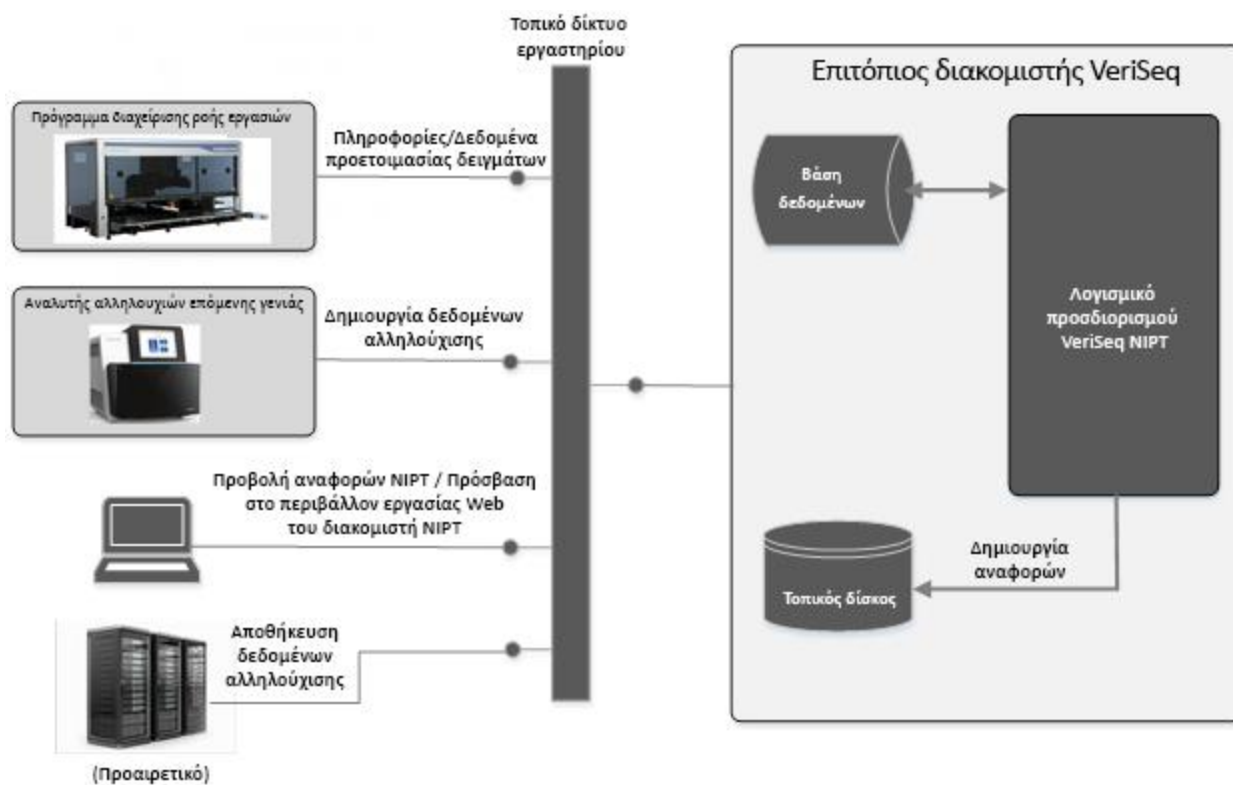


## Αρχιτεκτονική συστήματος

Το VeriSeq NIPT Solution v2 χρησιμοποιεί το τοπικό δίκτυο του εργαστηρίου (LAN) για να συνδέσει όλο τον εξοπλισμό του συστήματος με το ίδιο υποδίκτυο. Η χρήση του LAN παρέχει ευέλικτη τοποθέτηση του εξοπλισμού και επεκτάσιμη απόδοση με τη σύνδεση πρόσθετων αναλυτών αλληλουχιών ή/και σταθμών εργασίας ML STAR. Στην [Εικόνα 2](#) παρέχεται μια επισκόπηση.



Εικόνα 2 Επισκόπηση του VeriSeq NIPT Solution v2



# Κεφάλαιο 2 Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT

Εισαγωγή .....	4
Μέθοδος VeriSeq NIPT .....	4
Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT .....	5
Υπηρεσίες VeriSeq NIPT .....	11

## Εισαγωγή

Το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT είναι εγκατεστημένο στο ML STAR και παρέχει ένα απλό και εύχρηστο γραφικό περιβάλλον εργασίας χρήστη που αυτοματοποιεί την προετοιμασία δειγμάτων αίματος σύμφωνα με το VeriSeq NIPT Solution v2. Το πρόγραμμα διαχείρισης της ροής εργασιών διατηρεί μια σύνδεση δεδομένων με τον επιτόπιο διακομιστή VeriSeq έκδ. 2 για τους σκοπούς της επεξεργασίας δεδομένων, της αποθήκευσης, της παρακολούθησης δειγμάτων και της επιβολής της λογικής ροής εργασιών.

Το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών παρέχει πρόσβαση σε τρεις διαφορετικές μονάδες λογισμικού, γνωστές ως μεθόδους:

- ▶ Μέθοδος VeriSeq NIPT
- ▶ Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT
- ▶ Υπηρεσίες VeriSeq NIPT

## Μέθοδος VeriSeq NIPT

Η μέθοδος VeriSeq NIPT (μέθοδος) κατευθύνει την αυτοματοποιημένη επεξεργασία δειγμάτων στο ML STAR. Η μέθοδος πραγματοποιεί τα παρακάτω βήματα επεξεργασίας:

- ▶ **Απομόνωση πλάσματος**—Μεταφέρει 1 ml απομονωμένου πλάσματος από έναν σωλήνα δειγματοληψίας. Η λογική της επεξεργασίας δημιουργεί μια παρτίδα με το λογισμικό προσδιορισμού. Κάθε παρτίδα περιέχει δεδομένα δείγματος, συμπεριλαμβανομένου του γραμμωτού κωδικού δείγματος, του τύπου δείγματος, του τύπου προσυμπτωματικού ελέγχου, της θέσης του βοθρίου και της σήμανσης αναφοράς φύλου.
- ▶ **Εξαγωγή cfDNA**—Καθαρίζει το cfDNA από 900 μl πλάσματος.
- ▶ **Προετοιμασία βιβλιοθήκης**—Δημιουργεί βιβλιοθήκες από κεκαθαρισμένο cfDNA που είναι έτοιμες για αλληλούχιση. Οι βιβλιοθήκες περιλαμβάνουν μοναδικά ευρετήρια για κάθε δείγμα που περιλαμβάνεται στην παρτίδα.
- ▶ **Ποσοτικοποίηση βιβλιοθήκης**—Προσδιορίζει τη συγκέντρωση cfDNA χρησιμοποιώντας μια φθορίζουσα χρωστική παρεμβολής σε μορφή μικροπλάκας 384 βοθρίων. Η πλάκα περιλαμβάνει μια σημασμένη πρότυπη καμπύλη DNA και αντίγραφα κάθε δείγματος της παρτίδας. Το σύστημα χρησιμοποιεί τις ακατέργαστες ενδείξεις φθορισμού από τη συσκευή ανάγνωσης μικροπλάκων και υπολογίζει τις συγκεντρώσεις των δειγμάτων με βάση την πρότυπη καμπύλη.
- ▶ **Συγκέντρωση και κανονικοποίηση**—Συνδυάζει βιβλιοθήκες σε μεμονωμένες δεξαμενές για αλληλούχιση. Το σύστημα χρησιμοποιεί τις συγκεντρώσεις που έχουν ήδη καθοριστεί για να υπολογίσει τους κατάλληλους όγκους μεταφοράς για κάθε δείγμα στη δεξαμενή που είναι έτοιμη για αλληλούχιση.

## Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT

Το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT διαχειρίζεται την κατάσταση των δειγμάτων, των παρτίδων και των δεξαμενών μέσω του περιβάλλοντος χρήστη. Το σύστημα επιτρέπει την παρακολούθηση δειγμάτων σε πολλαπλά συστήματα χειρισμού υγρών και αναλυτές αλληλουχιών και μέσω της διαδικασίας ανάλυσης. Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τις διαδικασίες επεξεργασίας δειγμάτων, ανατρέξτε στο *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Ένθετο συσκευασίας VeriSeq NIPT Solution v2) (αρ. εγγράφου 1000000078751)*.

Μπορείτε να διαχειριστείτε δείγματα εντός της ροής εργασιών μέσα από τρεις διαφορετικές κατηγορίες, που αναφέρονται ως objects (αντικείμενα):

Αντικείμενο	Περιγραφή
Δείγμα	Αποτέλεσμα μιας εφάπαξ λήψης 1 ml πλάσματος από έναν μόνο σωλήνα αίματος. Τα δείγματα συνδέονται με τον γραμμωτό κωδικό του σωλήνα αίματος (τον γραμμωτό κωδικό δείγματος) και την παρτίδα.
Παρτίδα	Πλάκα 24, 48 ή 96 δειγμάτων που έχουν υποβληθεί σε επεξεργασία με τη διαδικασία εξαγωγής cfDNA και προετοιμασίας βιβλιοθήκης.
Δεξαμενή	Κανονικοποιημένος και αραιωμένος όγκος βιβλιοθηκών διπλού ευρετηρίου, έτοιμων για τον αναλυτή αλληλουχιών. Κάθε δεξαμενή αποτελείται από έως και 48 δείγματα.

Στη διάρκεια της επεξεργασίας, μπορούν να εφαρμοστούν οι παρακάτω ενέργειες στα αντικείμενα:

Ενέργεια	Αντικείμενο	Αναφορά που δημιουργείται	Περιγραφή
Ορισμός ως μη έγκυρο	Δείγμα	Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου	Ο χρήστης επισημαίνει ότι το δείγμα δεν είναι πλέον έγκυρο για επεξεργασία. Δεν δημιουργείται κανένα αποτέλεσμα δοκιμής για δείγματα που έχουν οριστεί ως μη έγκυρα. Παράδειγμα: Ορατή μεταφορά κυττάρων αίματος στη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος.
	Παρτίδα	Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης	Ο χρήστης επισημαίνει ότι η παρτίδα δεν είναι πλέον έγκυρη. Εάν πραγματοποιηθεί ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης πριν από τη δημιουργία δεξαμενής, όλα τα δείγματα ορίζονται ως μη έγκυρα. Παράδειγμα: Πλάκα που έχει πέσει ή έχει χρησιμοποιηθεί με άλλον εσφαλμένο τρόπο.
	Δεξαμενή	Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης	Ο χρήστης επισημαίνει ότι η δεξαμενή δεν είναι πλέον έγκυρη. Ύστερα από δύο ορισμούς μιας δεξαμενής ως μη έγκυρης, όλα τα δείγματα που περιλαμβάνονται στη δεξαμενή ορίζονται ως μη έγκυρα. Παράδειγμα: Όλος ο όγκος της δεξαμενής χρησιμοποιήθηκε κατά τη διάρκεια δύο αποτυχιών αλληλούχισης.
Αποτυχία ποιοτικού ελέγχου	Δείγμα	Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου	Το VeriSeq NIPT Solution v2 επεσήμανε αυτόματα ένα δείγμα ως μη έγκυρο λόγω σφάλματος μιας συγκεκριμένης μέτρησης ποιοτικού ελέγχου ή λόγω σφάλματος χειρισμού υγρών που έχει ανιχνευτεί από το σύστημα.
	Παρτίδα	Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης	Το VeriSeq NIPT Solution v2 επεσήμανε αυτόματα μια ολόκληρη παρτίδα ως μη έγκυρη. Παράδειγμα: Σφάλμα συστήματος στη διάρκεια χειρισμού υγρών.
Ακύρωση	Δείγμα	Ακύρωση δείγματος	Η διαχείριση του εργαστηρίου επεσήμανε ένα δείγμα ως ακυρωμένο. Δεν δημιουργήθηκε αποτέλεσμα δοκιμής.

Ενέργεια	Αντικείμενο	Αναφορά που δημιουργείται	Περιγραφή
Επεξεργασία χαρακτηριστικών δείγματος	Δείγμα	Αναφορές φύλου	Επισημάνθηκε αναφορά φύλου από τον χρήστη ως Yes (Ναι), No (Όχι) ή SCA. Όταν η αναφορά φύλου ενός δείγματος έχει επισημανθεί ως Yes (Ναι), το φύλο του δείγματος έχει δημιουργηθεί. Όταν η αναφορά φύλου ενός δείγματος έχει επισημανθεί ως No (Όχι), το φύλο του δείγματος δεν έχει δημιουργηθεί. Για αναφορά φύλου δείγματος που έχει χαρακτηριστεί ως SCA, αναφέρονται μόνο οι ανευπλοειδίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων.
	Δείγμα	Τύπος δείγματος	Ο τύπος δείγματος επισημαίνεται από τον χρήστη ως Singleton (Μονήρης), Twin (Δίδυμα), Control (Μάρτυρας) ή No Template Control (NTC) (αρνητικός μάρτυρας ελέγχου). Ο καθορισμός του φυλετικού τύπου του δείγματος επηρεάζει άμεσα στην ανάλυση της δοκιμής. Για να διασφαλίσετε ακριβή αποτελέσματα μια δοκιμής, ο τύπος δείγματος πρέπει να είναι ακριβής.
	Δείγμα	Τύπος προσυμπωματικού ελέγχου	Ο τύπος προσυμπωματικού ελέγχου επισημαίνεται από τον χρήστη ως basic (βασικός) (21, 18, 13, X και Y) ή genomewide (ολόκληρο το γονιδίωμα) (όλα τα χρωμοσώματα).

Μετά από μια ενέργεια ορισμού ως μη έγκυρου, αποτυχίας ποιοτικού ελέγχου ή ακύρωσης, το αντικείμενο δεν υποβάλλεται σε περαιτέρω επεξεργασία. Τα συστήματα διαχείρισης πληροφοριών εργαστηρίου (LIMS) μπορούν να χρησιμοποιούν αναφορές ορισμού δειγμάτων ως μη έγκυρων για να υποδεικνύουν την επανεπεξεργασία του δείγματος από τον σωλήνα αιμοληψίας.

## Εισαγωγή φύλλου δείγματος

Το φύλλο εισαγωγής δείγματος παρέχει πληροφορίες σχετικά με το δείγμα του ασθενούς, συμπεριλαμβανομένου του τύπου του δείγματος και της κατάστασης αναφοράς των χρωμοσωμάτων φύλου. Το σύστημα απαιτεί πλήρεις πληροφορίες για το δείγμα προτού δημιουργηθούν δεξαμενές αλληλούχισης.



### ΠΡΟΣΟΧΗ

Για την αποφυγή σφαλμάτων, μην συμπεριλάβετε στο φύλλο δείγματος πληροφορίες για τα NTC. Αφήστε τα εντελώς έξω και μην συμπεριλάβετε σειρές γι' αυτά. Το σύστημα εφαρμόζει αυτόματα γραμμωτούς κωδικούς, τύπο προσυμπωματικού ελέγχου, τύπο δείγματος και αναφορά φύλου για τα NTC.

Το φύλλο δείγματος εισόδου πρέπει να είναι ένα αρχείο κειμένου οριοθετημένο με σηλοθέτες, \*.txt. Τα ονόματα των στηλών των επικεφαλίδων στο αρχείο πρέπει να συμφωνούν με τα ονόματα των στηλών επικεφαλίδων όπως ακριβώς εμφανίζονται στον ακόλουθο πίνακα.

Στήλη επικεφαλίδας	Τύπος δεδομένων	Απαίτηση	Περιγραφή
batch_name (όνομα παρτίδας)	Συμβολοσειρά/Κενό	Υποχρεωτικό	Υποδεικνύει το όνομα παρτίδας του δείγματος. Πρέπει να ταιριάζει με το όνομα της παρτίδας που έχει εισαχθεί στη μέθοδο κλήσης (Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών) για να επιβεβαιωθεί ότι το φύλλο δείγματος εισόδου σχετίζεται με τη σωστή παρτίδα. Υπάρχει μέγιστο όριο 26 χαρακτήρων. Η στήλη μπορεί να παραμείνει κενή. ΣΗΜΕΙΩΣΗ Τα φύλλα δειγμάτων χωρίς στήλη batch_name (όνομα παρτίδας) δεν θα γίνονται δεκτά.
sample_barcode (γραμμωτός κωδικός δείγματος)	Συμβολοσειρά	Υποχρεωτικό	Γραμματοί κωδικοί σε σωληνάρια δείγματος αίματος που φορτώνονται στο ML STAR. Εάν χρησιμοποιείται ακέραιος αριθμός ως γραμμωτός κωδικός δείγματος, δεν πρέπει να υπερβαίνει τα 15 ψηφία. Ένας αλφαριθμητικός γραμμωτός κωδικός δείγματος μπορεί να έχει μέγιστο αριθμό 32 χαρακτήρων. Χρησιμοποιείτε μόνο αριθμούς, παύλες (-) και κάτω παύλες (_).
sample_type (τύπος δείγματος)	Συμβολοσειρά	Υποχρεωτικό	Υποδεικνύει τον τύπο δείγματος για ανάλυση. Οι επιτρεπόμενες τιμές είναι "Singleton" (Μονήρης), "Twin" (Δίδυμα), "Control" (Μάρτυρας) και "NTC" (Αρνητικός μάρτυρας ελέγχου).
sex_chromosomes (χρωμοσώματα φύλου)	Συμβολοσειρά	Υποχρεωτικό	Υποδεικνύει την αναφορά των χρωμοσωμάτων φύλου του εμβρύου. Οι επιτρεπόμενες τιμές είναι "yes" (να γίνει αναφορά), "no" (να μην γίνει αναφορά) και "sca" (να γίνει αναφορά μόνο για ανευπλοειδείς χρωμοσωμάτων φύλου).
screen_type (τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου)	Συμβολοσειρά	Υποχρεωτικό	Υποδεικνύει τον τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου για ανάλυση. Οι επιτρεπόμενες τιμές είναι "basic" (Βασικό) και "genomewide" (ολόκληρο το γονιδίωμα).

Το φύλλο δείγματος εισόδου μεταφορτώνεται κατά τη διάρκεια της απομόνωσης ή της συγκέντρωσης πλάσματος. Τα ενημερωμένα φύλλα δειγμάτων μπορούν επίσης να μεταφορτωθούν χρησιμοποιώντας το Batch Manager (Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων) για να αλλάξουν όλα τα χαρακτηριστικά του δείγματος εκτός από τον τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου. Οι πληροφορίες του δείγματος επιβεβαιώνονται κατά τη διαδικασία φόρτωσης του δείγματος. Τα δείγματα που μεταφορτώνονται κατά τη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος μπορούν να περιλαμβάνουν έναν πλήρη κατάλογο δειγμάτων ή ένα υποσύνολο δειγμάτων. Κατά τη διάρκεια του Pooling (Συγκέντρωση), το σύστημα ζητά τυχόν πληροφορίες δείγματος που λείπουν και δεν έχουν μεταφορτωθεί κατά τη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος.

Ο χρήστης έχει τον έλεγχο της φόρτωσης δειγμάτων είτε για όλα τα δείγματα της παρτίδας (για παρτίδες που παράγονται από το LIMS του πελάτη) είτε για επαναληπτικές δοκιμές (με τις υπόλοιπες ανοικτές θέσεις να γεμίζουν με διαθέσιμα δείγματα).

Επιλέξτε μεταξύ τριών τρόπων χρήσης των φύλλων δειγμάτων

- ▶ Προκαθορισμένες παρτίδες (παρτίδες που δημιουργούνται από το LIMS)
- ▶ Ad-hoc δημιουργία παρτίδων (παρτίδες που έχουν δημιουργηθεί από το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών)
- ▶ Υβριδική δημιουργία παρτίδων (δείγματα προτεραιότητας LIMS)

## Προκαθορισμένες παρτίδες—Παρτίδες που δημιουργούνται από το LIMS

Οι παρτίδες μπορούν να δημιουργηθούν από το LIMS του πελάτη πριν από την έναρξη της επεξεργασίας δειγμάτων. Στις προκαθορισμένες παρτίδες, όλα τα δείγματα συσχετίζονται ήδη με μια παρτίδα πριν φορτωθούν στο ML STAR. Το φύλλο δειγμάτων που μεταφορτώνεται στη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος περιλαμβάνει κάθε δείγμα της παρτίδας μαζί με όλες τις πληροφορίες του δείγματος. Τα φύλλα δειγμάτων για παρτίδες που έχουν δημιουργηθεί από το LIMS πρέπει να περιλαμβάνουν τη στήλη αναγνωριστικού παρτίδας ώστε να διασφαλίζεται ότι έχει εισαχθεί χειροκίνητα το σωστό όνομα αναγνωριστικού παρτίδας στο Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών στην αρχή της επεξεργασίας.

Αυτή η προσέγγιση έχει το πλεονέκτημα ότι κλειδώνει τα ακριβή δείγματα που έχουν φορτωθεί, επειδή το σύστημα απαιτεί όλα τα δείγματα στο φύλλο δειγμάτων να βρίσκονται στην παρτίδα. Δεν απαιτούνται περαιτέρω πληροφορίες και το εργαστήριο μπορεί να προχωρήσει στην τελική έκθεση χωρίς πρόσθετη εισαγωγή δεδομένων.

- ▶ **Πλεονεκτήματα**—Επιτρέπει τον πλήρη έλεγχο των περιεχομένων της παρτίδας. Εμποδίζει τη φόρτωση των ανεπιθύμητων δειγμάτων.
- ▶ **Μειονεκτήματα**—Για τη δημιουργία παρτίδων από το αποθετήριο απαιτείται η παρουσία ενός συστήματος (προηγμένο LIMS). Μπορεί να απαιτεί προσωπικό εργαστηρίου για την ανάκτηση των σωστών δειγμάτων από την αποθήκευση ή να απαιτεί προηγμένο σύστημα αποθήκευσης δειγμάτων.

## Ad-hoc ομαδοποίηση—δημιουργημένες παρτίδες

Οι παρτίδες μπορούν να δημιουργηθούν στο εργαστήριο με τη φυσική συλλογή σωληναρίων δείγματος και τη φόρτωσή τους στο ML STAR κατά τη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος. Δεν απαιτείται προηγούμενη συσχέτιση δείγματος με παρτίδα και ο χρήστης στο εργαστήριο καθορίζει ποια δείγματα θα συμπεριληφθούν στη παρτίδα.

Όταν του ζητηθεί, ο χρήστης επιλέγει **No Sample Sheet** (Χωρίς φύλλο δειγμάτων) κατά την απομόνωση πλάσματος. Το πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών συσχετίζει τα φορτωμένα δείγματα με το αναγνωριστικό παρτίδας που έχει εισαχθεί χειροκίνητα και παράγει μια αναφορά έναρξης παρτίδας. Η αναφορά μπορεί να αποσταλεί στο σύστημα LIMS του εργαστηρίου για να υποδείξει ότι η παρτίδα έχει δημιουργηθεί και να παράσχει έναν κατάλογο των σχετικών δειγμάτων.

- ▶ **Πλεονεκτήματα**—Δεν απαιτείται LIMS ή φύλλο δειγμάτων. Οι χρήστες μπορούν να τροποποιήσουν την αναφορά προετοιμασίας παρτίδας με πληροφορίες σχετικά με τον τύπο δείγματος, τον τύπο οθόνης και την αναφορά φύλου για μεταφόρτωση στη διάρκεια της συγκέντρωσης. Ευέλικτο, οποιοδήποτε δείγμα μπορεί να προστεθεί ανά πάσα στιγμή.
- ▶ **Μειονεκτήματα**—Δεν υπάρχει αυτοματοποιημένος έλεγχος των δειγμάτων που περιλαμβάνονται στην παρτίδα. Ο χρήστης μπορεί να φορτώσει ένα ανεπιθύμητο δείγμα. Τα δεδομένα δείγματος πρέπει να μεταφορτώνονται στη διάρκεια της συγκέντρωσης.

## Υβριδική δημιουργία παρτίδων—Δείγματα προτεραιότητας LIMS

Το σύστημα LIMS του πελάτη μπορεί να δημιουργήσει μια παρτίδα με προκαθορισμένο ένα υποσύνολο δειγμάτων. Τα υπόλοιπα δείγματα της παρτίδας συμπληρώνονται από το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών από τα δείγματα που έχουν φορτωθεί. Στην περίπτωση αυτή, ο χρήστης μεταφορτώνει ένα μερικό φύλλο δείγματος κατά τη διάρκεια της απομόνωσης πλάσματος. Και πάλι, τα εργαστήρια ενθαρρύνονται να συμπληρώσουν τη στήλη Batch ID (Αναγνωριστικό παρτίδας) εάν θέλουν να προκαθορίσουν τα ονόματα των παρτίδων τους. Ορισμένες φορές, ένας χρήστης μπορεί να

επιλέξει να μεταφορτώσει ένα κενό φύλλο δείγματος που περιέχει μόνο το όνομα της παρτίδας για να ελέγξει εκ νέου το όνομα της παρτίδας που έχει εισαχθεί χειροκίνητα. Αυτή η στρατηγική λειτουργεί καλά για την ιεράρχηση δειγμάτων υψηλής αξίας, όπως οι επαναληπτικές δοκιμές, ώστε να διασφαλίζεται ότι αυτά τα δείγματα υψηλής αξίας περιλαμβάνονται στην εκτέλεση. Η απόφαση σχετικά με το ποια δείγματα θα συμπεριληφθούν στην παρτίδα καθορίζεται εν μέρει από το LIMS και εν μέρει από τον χρήστη στο εργαστήριο.

- ▶ **Πλεονεκτήματα**—Διατηρεί την ευελιξία της στρατηγικής της Ad-hoc ομαδοποίησης, διατηρώντας παράλληλα τη δυνατότητα να υπαγορεύει το όνομα της παρτίδας και ορισμένα από τα δείγματα της παρτίδας (π.χ. επαναληπτικές δοκιμές).
- ▶ **Μειονεκτήματα**—Δεν υπαγορεύει πλήρως τα δείγματα, επομένως, υπάρχει πιθανότητα να φορτωθεί ένα ανεπιθύμητο δείγμα. Αυτή η στρατηγική απαιτεί ακόμη πληροφορίες για ορισμένα δείγματα κατά τη διάρκεια της συγκέντρωσης.

## Επεξεργασία χαρακτηριστικών δείγματος

Οποιαδήποτε στιγμή πριν από την έναρξη μιας εκτέλεσης αλληλούχισης, μπορείτε να χρησιμοποιήσετε το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT για να αλλάξετε τα χαρακτηριστικά αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου, τον τύπο οθόνης και τα χαρακτηριστικά του τύπου δείγματος.

- 1 Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
- 2 Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
- 3 Στο διάγραμμα της πλάκας παρτίδας, επιλέξτε τη θέση του βοθρίου που σχετίζεται με το επιθυμητό δείγμα.
- 4 Επιβεβαιώστε ότι εμφανίζεται το σωστό δείγμα και έπειτα επιλέξτε ένα χαρακτηριστικό τύπου δείγματος από την αναπτυσσόμενη λίστα Sample Type (Τύπος δείγματος).
- 5 Επιλέξτε ένα χαρακτηριστικό αναφοράς φύλου από την αναπτυσσόμενη λίστα Sex Reporting (Αναφορά φύλου).
- 6 Επιλέξτε ένα χαρακτηριστικό τύπου προσυμπτωματικού ελέγχου από την αναπτυσσόμενη λίστα Screen Type (Τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου).
- 7 Επιλέξτε **Edit** (Επεξεργασία).

## Ορισμός δείγματος, παρτίδας και δεξαμενής ως μη έγκυρων

Ανάλογα με το βήμα της επεξεργασίας δείγματος, ο χρήστης μπορεί να ορίσει ένα μεμονωμένο δείγμα, μια παρτίδα ή μια δεξαμενή δειγμάτων ως μη έγκυρα. Μετά τον ορισμό ως μη έγκυρα, το δείγμα, η παρτίδα ή η δεξαμενή δεν μπορούν πλέον να υποβληθούν σε επεξεργασία.

Οποιαδήποτε στιγμή πριν από τη δημιουργία μιας αναφοράς δοκιμής, χρησιμοποιήστε είτε τη Μέθοδο VeriSeq NIPT είτε το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων για να ορίσετε ένα ή περισσότερα δείγματα ως μη έγκυρα.

## Ορισμός ως μη έγκυρο με τη μέθοδο VeriSeq NIPT

- 1 Κατά την επεξεργασία του δείγματος, στο παράθυρο Well Comments (Σχόλια βοθρίου) στο τέλος κάθε επεξεργασίας του προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών, επιλέξτε τα μεμονωμένα βοθρία που θα αποτύχουν και επιλέξτε **OK**.
- 2 Επιλέξτε τουλάχιστον μία επισημείωση από τα αναπτυσσόμενα μενού ή επιλέξτε το πλαίσιο ελέγχου **Other** (Άλλο) και εισαγάγετε ένα σχόλιο.

- 3 Επιλέξτε το πλαίσιο ελέγχου **Fail Sample** (Αποτυχία δείγματος) και επιλέξτε **OK**.
- 4 Βεβαιωθείτε ότι το σύστημα πρόκειται να οδηγήσει το δείγμα σε αποτυχία.

## Ορισμός ως μη έγκυρο μέσω του Προγράμματος διαχείρισης παρτίδων

Χρησιμοποιήστε το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων για να ορίσετε ως μη έγκυρο:

- ▶ Ένα δείγμα
- ▶ Μια παρτίδα πριν ολοκληρωθεί το βήμα Pool (Δεξαμενή).
- ▶ Μια δεξαμενή δειγμάτων μετά την ολοκλήρωση του βήματος Pool (Δεξαμενή) και πριν δημιουργηθεί μια αναφορά δοκιμής.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Βγείτε από οποιαδήποτε μέθοδο εκτελείται τη συγκεκριμένη στιγμή πριν εκτελέσετε το Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.

## Πρόσβαση στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων

- 1 Για να αποκτήσετε πρόσβαση στο Batch Manager (Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων), ακολουθήστε τα παρακάτω βήματα:
  - ▶ Στο App Launcher (Εκκινήτης εφαρμογής), επιλέξτε **VeriSeq NIPT Batch Manager** (Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων VeriSeq NIPT).
  - ▶ Σε έναν υπολογιστή που είναι συνδεδεμένος στο δίκτυο, μεταβείτε στο **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT** και ανοίξτε το αρχείο μεθόδου της διαχείρισης παρτίδων (**VeriSeqNIPT\_Batch\_Manager.med**) με το Hamilton Run Controller.

## Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου

- 1 Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
- 2 Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
- 3 Στο διάγραμμα των πλακών παρτίδας, επιλέξτε τη θέση του βοθρίου που σχετίζεται με το αποτυχημένο δείγμα.
- 4 Επιβεβαιώστε ότι εμφανίζεται το σωστό δείγμα και επιλέξτε **Invalidate Sample** (Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου).
- 5 Εισάγετε έναν λόγο αποτυχίας και επιλέξτε **Invalidate** (Ορισμός ως μη έγκυρο). Στο διάγραμμα των πλακών παρτίδας, το δείγμα που έχει οριστεί ως μη έγκυρο αλλάζει από πράσινο σε κόκκινο και η επικέτα κατάσταση αλλάζει από έγκυρη σε αποτυχημένη.

## Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης

- 1 Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
- 2 Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
- 3 Στο διάγραμμα της πλάκας παρτίδας, επιλέξτε **Invalidate Batch** (Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης).
- 4 Εισάγετε έναν λόγο αποτυχίας και επιλέξτε **Invalidate** (Ορισμός ως μη έγκυρο). Στο διάγραμμα της πλάκας παρτίδας, εάν δεν υπάρχουν έγκυρες δεξαμενές για την παρτίδα, όλα τα δείγματα αλλάζουν από πράσινο σε κόκκινο. Οι έγκυρες δεξαμενές εντός της παρτίδας παραμένουν έγκυρες.



## Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης

- 1 Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
- 2 Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **Pool Manager** (Διαχείριση δεξαμενών).
- 3 Σαρώστε τον γραμμικό κωδικό της δεξαμενής.
- 4 Εισαγάγετε το όνομα χρήστη ή τα αρχικά του χειριστή και επιλέξτε **OK**.
- 5 Εισάγετε έναν λόγο αποτυχίας και επιλέξτε **Invalidate** (Ορισμός ως μη έγκυρο).

## Μεταφόρτωση φύλλου δειγμάτων

Ο χρήστης μπορεί να μεταφορτώσει ένα φύλλο δειγμάτων που περιέχει πληροφορίες δείγματος μέσω του Προγράμματος διαχείρισης παρτίδων. Χρησιμοποιώντας αυτό το χαρακτηριστικό, ο χρήστης μπορεί, για παράδειγμα, να μεταφορτώσει ή να αλλάξει τις πληροφορίες δείγματος σε μεγάλα σύνολα. Μπορείτε να αλλάξετε όλα τα χαρακτηριστικά δείγματος κατά τη μεταφόρτωση ενός φύλλου δειγμάτων εκτός από τον τύπο προσυμπωματικού ελέγχου.

- 1 Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
- 2 Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
- 3 Επιλέξτε **Upload New Sample Sheet** (Μεταφόρτωση νέου φύλλου δειγμάτων).
- 4 Περιηγηθείτε και επιλέξτε το επιθυμητό φύλλο δειγμάτων και, στη συνέχεια, επιλέξτε **OK**.

## Ακύρωση δείγματος

- 1 Μεταβείτε στο Πρόγραμμα διαχείρισης παρτίδων.
- 2 Εισαγάγετε το αναγνωριστικό παρτίδας και το όνομα χρήστη ή τα αρχικά χειριστή και επιλέξτε **OK**.
- 3 Στο διάγραμμα της πλάκας παρτίδας, επιλέξτε τη θέση του βοθρίου που σχετίζεται με το ακυρωμένο δείγμα.
- 4 Επιβεβαιώστε ότι εμφανίζεται το σωστό δείγμα και επιλέξτε **Ακύρωση δείγματος**.
- 5 Εισαγάγετε έναν λόγο αποτυχίας και επιλέξτε **Cancel** (Ακυρο).  
Στο διάγραμμα των πλακών παρτίδας, το ακυρωμένο δείγμα αλλάζει από πράσινο σε κόκκινο.

## Υπηρεσίες VeriSeq NIPT

Οι Υπηρεσίες VeriSeq NIPT (Υπηρεσίες) περιλαμβάνουν διάφορα εργαλεία που χρησιμοποιούνται για τη διαμόρφωση και την επαλήθευση τόσο του ML STAR όσο και του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών. Αυτά τα εργαλεία δεν απαιτούνται για την κανονική λειτουργία του συστήματος, αλλά μπορεί να απαιτηθούν για να βοηθήσουν την τεχνική υποστήριξη της Illumina ή της Hamilton κατά την αντιμετώπιση προβλημάτων του συστήματος. Τα εργαλεία αυτά χρησιμοποιούνται επίσης για την προσαρμογή των παραμέτρων του συστήματος λόγω μετατόπισης της πυκνότητας των συστάδων.

## Έναρξη υπηρεσιών VeriSeq NIPT



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Κλείστε όλες τις τρέχουσες μεθόδους πριν εκτελέσετε τις Υπηρεσίες.

Για να αποκτήσετε πρόσβαση στις Υπηρεσίες VeriSeq NIPT, κάντε ένα από τα παρακάτω:

- ▶ Στο App Launcher (Εκκινητής εφαρμογής), επιλέξτε **VeriSeq NIPT Services** (Υπηρεσίες NIPT Services).
- ▶ Σε έναν υπολογιστή που είναι συνδεδεμένος στο δίκτυο, μεταβείτε στο **C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\** και ανοίξτε το αρχείο της μεθόδου VeriSeq NIPT Services (**VeriSeqNIPT\_Service.med**) με το Hamilton Run Controller.

Τα εργαλεία τεχνικής υποστήριξης επιτρέπουν δύο τύπους δοκιμών:

- ▶ **Individual Tests** (Μεμονωμένες δοκιμές)—Δοκιμές συστατικών στοιχείων που χρησιμοποιούνται για την αντιμετώπιση προβλημάτων στο υλικό του ML STAR.
- ▶ **Service Tools** (Εργαλεία διαμόρφωσης)—Εργαλεία που χρησιμοποιούνται για τη διαμόρφωση του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών.

## Μεμονωμένες δοκιμές

Για να διευκολυνθεί η αντιμετώπιση προβλημάτων υλικού που παρουσιάζονται στο Workflow Manager (Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών), ενδέχεται να απαιτηθούν οι ακόλουθες δοκιμές συστήματος.

Δοκιμή συστήματος	Περιγραφή
Γραμμικός κώδικας/Αυτόματη φόρτωση	Ελέγχει τη σωστή διαμόρφωση του θαλάμου του συστήματος, του AutoLoader (Σύστημα αυτόματης φόρτωσης) και της λειτουργίας σάρωσης γραμμωτού κώδικα.
CPAC	Ελέγχει τη λειτουργία των συστημάτων θέρμανσης CPAC στον θάλαμο. Ελέγχει, επίσης, τη σωστή καλωδίωση των μεμονωμένων μονάδων στο κιβώτιο ελέγχου.
Κενό BVS	Ελέγχει τη λειτουργία του βασικού συστήματος κενού (BVS, basic vacuum system) στον θάλαμο για να επιβεβαιώσει ότι το κενό μπορεί να ενεργοποιηθεί και να επιτύχει λειτουργικές πιέσεις.
Ανεξάρτητο κανάλι	Ελέγχει τη λειτουργία των ανεξάρτητων καναλιών πιπέτας. Εκτελεί δοκιμή κατακράτησης υγρών για την ανίχνευση της στάγδην ροής των καναλιών πιπέτας και της συνέπειας των όγκων παροχής.
iSwar	Ελέγχει τη λειτουργία του ρομποτικού βραχίονα iSwar και επιβεβαιώνει τις θέσεις διδασκαλίας του ακαθάριστου καταστρώματος.
Κεφαλή 96	Ελέγχει τη λειτουργία της κεφαλής πιπέτας CO-RE 96. Εκτελεί δοκιμή κατακράτησης υγρών για την ανίχνευση της στάγδην ροής των καναλιών πιπέτας και της συνέπειας των όγκων παροχής.

Για να εκτελέσετε μεμονωμένες δοκιμές:

- 1 Επιλέξτε τη συγκεκριμένη δοκιμή που θα εκτελεστεί.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Η πλήρης εκτέλεση IOQ εκτελεί και τις έξι δοκιμές διαδοχικά.

- 2 Ακολουθήστε τις οδηγίες που εμφανίζονται στην οθόνη, σημειώνοντας τις παρατηρήσεις για τη λειτουργία του εξοπλισμού και τυχόν σφάλματα του συστήματος.
- 3 Όταν τελειώσετε, επιλέξτε **Abort** (Ματαίωση) για να κλείσετε τη μέθοδο.
- 4 Εάν σας ζητηθεί να παρέχετε τα αρχεία καταγραφής του συστήματος που δημιουργήθηκαν κατά τη διάρκεια της δοκιμής, τα αρχεία καταγραφής είναι διαθέσιμα στη διεύθυνση C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles και αρχίζουν με VeriSeqNIPT\_Services.

## Εργαλεία τεχνικής υποστήριξης

Τα Services Tools (Εργαλεία τεχνικής υποστήριξης) επιτρέπουν τη διαμόρφωση του προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών και ορισμένων παραμέτρων προσδιορισμού.

Δοκιμή συστήματος	Περιγραφή
Διαμόρφωση διακομιστή	Διαμορφώνει και ελέγχει τη σύνδεση μεταξύ του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών VeriSeq NIPT και του λογισμικού προσδιορισμού. Για την εκτέλεση του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών απαιτείται ομαλή επικοινωνία μεταξύ αυτών των συστημάτων.
Διαμόρφωση προσδιορισμού	Χρησιμοποιείται για την επαναφορά της προεπιλεγμένης συγκέντρωσης βιβλιοθήκης.
Εργαλείο Deck Teach	Χρησιμοποιείται για την εξαγωγή και εισαγωγή θέσεων διδασκαλίας του θαλάμου από ένα αρχείο.

### Διαμόρφωση διακομιστή

Εάν η διεύθυνση δικτύου για τον επιτόπιο διακομιστή Veriseq έκδ.2 αλλάξει, κατευθύνετε το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών στη νέα διεύθυνση.

- 1 Από το μενού Services Tools (Εργαλεία τεχνικής υποστήριξης), επιλέξτε **Server Configuration** (Διαμόρφωση διακομιστή).
- 2 Ενημερώστε το URL με τη νέα διεύθυνση του επιτόπιου διακομιστή.
- 3 Εισαγάγετε τον κωδικό πρόσβασης δικτύου για τον επιτόπιο διακομιστή στο πεδίο κωδικού πρόσβασης.
- 4 Επιλέξτε **Test Connection** (Δοκιμαστική σύνδεση) για να στείλετε ένα δοκιμαστικό μήνυμα. Εάν το μήνυμα αυτό δεν σταλεί, επικοινωνήστε με την Τεχνική υποστήριξη της Illumina.
- 5 Από την οθόνη System Configuration (Διαμόρφωση συστήματος), επιλέξτε **OK** και επιλέξτε **Apply** (Εφαρμογή) για να αποθηκεύσετε τη νέα διεύθυνση.

Όταν ενημερώνετε τη διεύθυνση δικτύου, πρέπει επίσης να ενημερώνετε το πιστοποιητικό στρώματος ασφαλών υποδοχών (SSL) για το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών που λειτουργεί στον H/Y. Ανοίξτε το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 σε αυτόν τον H/Y και ανατρέξτε στην ενότητα [Λήψη και εγκατάσταση πιστοποιητικού στη σελίδα 32](#).

### Διαμόρφωση προσδιορισμού

Μπορείτε να προσαρμόσετε τη συγκέντρωση των βιβλιοθηκών του αναλυτή αλληλουχιών στις δεξαμενές του αναλυτή στο Workflow Manager (Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών) ανά εκτέλεση κατά τη διάρκεια της διαδικασίας συγκέντρωσης [βλ. το *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Ενθετο συσκευασίας NIPT Solution έκδ. 2) (αρ. εγγράφου 1000000078751)*]. Το εργαλείο Assay Configuration (Διαμόρφωση προσδιορισμού) μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθεί για την αλλαγή της προεπιλεγμένης τιμής για αυτήν τη συγκέντρωση.

Μπορείτε επίσης να χρησιμοποιήσετε το εργαλείο Assay Configuration (Διαμόρφωση προσδιορισμού) για να αλλάξετε τις τιμές άλλων παραμέτρων. Μπορείτε να ορίσετε την παράμετρο Default Sex Chromosome Reporting (Προεπιλεγμένη αναφορά χρωμοσώματος φύλου) σε Yes (Ναι) ή No (Όχι). Αυτή η ρύθμιση καθορίζει ποιο χαρακτηριστικό θα εκχωρείται στα δείγματα όταν επιλέγεται το κουμπί Use Default (Χρήση προεπιλογής) κατά την προετοιμασία του δείγματος. Η παράμετρος Screen Type (Τύπος προσυμπωματικού ελέγχου) μπορεί να οριστεί σε Basic (Βασική) ή Genomewide (Ολόκληρο το γονιδίωμα) και καθορίζει τον τύπο προσυμπωματικού ελέγχου για ένα δείγμα.

- 1 Επιλέξτε **Assay Configuration** (Διαμόρφωση προσδιορισμού).
- 2 Ενημερώστε το πλαίσιο Target Library Concentration (Στοχευόμενη συγκέντρωση βιβλιοθήκης) (pg/μl) στην επιθυμητή τιμή.
- 3 Ενημερώστε το Default Sex Chromosome Reporting (Προεπιλεγμένη αναφορά χρωμοσώματος φύλου) στην επιθυμητή τιμή.
- 4 Ενημερώστε το Screen Type (Τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου) στην επιθυμητή τιμή.
- 5 Επιλέξτε **Apply** (Εφαρμογή).

## Εργαλείο Deck Teach

Κατά την αντιμετώπιση προβλημάτων, μπορεί να χρειαστεί να γίνει εξαγωγή των τιμών τοποθέτησης που έχετε διδαχθεί. Χρησιμοποιήστε το εργαλείο Deck Teach για να δημιουργήσετε μια λίστα των θέσεων μαζί με τις τιμές τους.

- 1 Επιλέξτε **Deck Teach Tool** (Εργαλείο διδασκαλίας θαλάμου).
- 2 Επιλέξτε **Export** (Εξαγωγή).
- 3 Επιλέξτε μια θέση εξαγωγής για το αρχείο κειμένου που περιέχει τις διδασκόμενες θέσεις θαλάμου.
- 4 Επιλέξτε **OK**.  
Το εργαλείο Deck Teach αποθηκεύει ένα αρχείο κειμένου που περιέχει τις τιμές για όλες τις διδαγμένες θέσεις εργαστηριακού υλικού για την εγκατάσταση του προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών.
- 5 Επιλέξτε **Cancel** (Ακύρωση) για να επιστρέψετε στην οθόνη Method Selection (Επιλογή μεθόδου).

# Κεφάλαιο 3 Αναλυτής αλληλουχιών επόμενης γενιάς

Εισαγωγή .....	15
Δεξαμενή αλληλούχισης .....	15
Ενσωμάτωση αποθήκευσης δεδομένων .....	15
Ικανότητα απόδοσης ανάλυσης .....	16
Περιορισμοί κίνησης δικτύου .....	16
Τοπική διαχείριση εκτέλεσης VeriSeq NIPT .....	16

## Εισαγωγή

Ένα σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς παράγει αναγνώσεις αλληλούχισης για όλα τα δείγματα στην ποσοτικοποιημένη δεξαμενή βιβλιοθήκης και ενσωματώνει τη λύση VeriSeq NIPT Solution έκδ. 2 μέσω του επιτόπιου διακομιστή. Τα δεδομένα αλληλούχισης αξιολογούνται από τον χειριστή ανάλυσης του λογισμικού προσδιορισμού.

Λάβετε υπόψη τα ακόλουθα κατά την ενσωμάτωση ενός συστήματος αλληλούχισης επόμενης γενιάς με το VeriSeq NIPT Solution έκδ.2.

- ▶ Ενσωμάτωση αποθήκευσης δεδομένων.
- ▶ Ικανότητα απόδοσης ανάλυσης.
- ▶ Περιορισμοί κίνησης δικτύου.

## Δεξαμενή αλληλούχισης

Για το λογισμικό προσδιορισμού απαιτείται ένας αναλυτής αλληλουχιών επόμενης γενιάς που μπορεί να παράξει δεδομένα αλληλούχισης στην προετοιμασμένη δεξαμενή βιβλιοθήκης σύμφωνα με τις ακόλουθες προδιαγραφές:

- ▶ Παραγωγή 2 x 36 αναγνώσεων ανά ζεύγη.
- ▶ Συμβατό με τους προσαρμογείς ευρετηρίου του κιτ προετοιμασίας δειγμάτων VeriSeq NIPT.
- ▶ Χημικός έλεγχος δύο καναλιών.
- ▶ Αυτόματη παραγωγή αρχείων .BCL

## Ενσωμάτωση αποθήκευσης δεδομένων

Για μια τυπική εκτέλεση αλληλούχισης για το VeriSeq NIPT Solution έκδ.2 απαιτούνται 25–30 GB για δεδομένα συστήματος αλληλούχισης επόμενης γενιάς. Το πραγματικό μέγεθος των δεδομένων μπορεί να διαφέρει ανάλογα με την τελική πυκνότητα της συστάδας. Ο επιτόπιος διακομιστής παρέχει περισσότερο από 7,5 TB αποθηκευτικού χώρου, ο οποίος είναι αρκετός για περίπου 300 εκτελέσεις αλληλούχισης ( $7.500 / 25 = 300$ ).

Για σκοπούς αποθήκευσης δεδομένων, αντιστοιχίστε το σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς στον επιτόπιο διακομιστή για μία από τις ακόλουθες μεθόδους:

- ▶ Χρησιμοποιήστε τον επιτόπιο διακομιστή ως αποθετήριο δεδομένων. Σε αυτήν τη διαμόρφωση, ο αναλυτής αλληλουχιών αντιστοιχίζεται απευθείας στον διακομιστή και διατηρεί τα δεδομένα στην τοπική μονάδα δίσκου.

- ▶ Για ένα εργαστήριο με υψηλή ικανότητα απόδοσης, χρησιμοποιήστε αποθήκευση συνδεδεμένη στο δίκτυο (NAS). Διαμορφώστε το σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς ώστε τα δεδομένα αλληλούχισης να παραμένουν απευθείας σε μια συγκεκριμένη θέση στο NAS. Σε αυτήν τη ρύθμιση, διαμορφώστε τις παραμέτρους του επιτόπιου διακομιστή ώστε να παρακολουθεί τη συγκεκριμένη τοποθεσία NAS που επιτρέπει στον διακομιστή να παρακολουθεί τις επερχόμενες εκτελέσεις αλληλούχισης. Μπορούν να προστεθούν πολλαπλά συστήματα αλληλούχισης επόμενης γενιάς για να αυξηθεί η απόδοση των δειγμάτων. Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τον τρόπο αντιστοίχισης του διακομιστή στο NAS, βλ. *Διαχείριση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου στη σελίδα 29*.

Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τον τρόπο αντιστοίχισης των συστημάτων αλληλούχισης επόμενης γενιάς στον διακομιστή ή στο NAS, ανατρέξτε στον οδηγό χρήσης του συστήματος.

## Ικανότητα απόδοσης ανάλυσης

Η διαδικασία ανάλυσης VeriSeq NIPT συνήθως επεξεργάζεται δεδομένα για μία μόνο εκτέλεση αλληλούχισης σε 5 ώρες περίπου. Κατά την επέκταση του εργαστηρίου για τη διεκπεραιωτική ικανότητα ανάλυσης των δειγμάτων, πρέπει να λάβετε υπόψη ότι ένας διακομιστής μπορεί να επεξεργαστεί έως και τέσσερις εκτελέσεις ημερησίως, που είναι συνολικά 48 δείγματα x 4 = 192 δείγματα ημερησίως. Επικοινωνήστε με το Τμήμα Υποστήριξης της Illumina για περισσότερες λύσεις διεκπεραιωτικής ικανότητας.

## Περιορισμοί κίνησης δικτύου

Η λύση VeriSeq NIPT Solution v2 χρησιμοποιεί το τοπικό δίκτυο (LAN, Local Area Network) του εργαστηρίου για τη μετάδοση δεδομένων μεταξύ του συστήματος αλληλούχισης επόμενης γενιάς, του επιτόπιου διακομιστή και του NAS (εάν έχει διαμορφωθεί). Κατά την επέκταση του εργαστηρίου για τη διεκπεραιωτική ικανότητα ανάλυσης των δειγμάτων, λάβετε υπόψη τους ακόλουθους περιορισμούς κίνησης της υποδομής IT:

- ▶ Η μέση κυκλοφορία δεδομένων περίπου 25 GB που παράγονται σε περίπου 10 ώρες είναι περίπου 0,7 MB/sec ανά αναλυτή αλληλουχιών.
- ▶ Η υποδομή του εργαστηρίου μπορεί επίσης να υποστηρίζει άλλες πηγές κυκλοφορίας που πρέπει να ληφθούν υπόψη.

## Τοπική διαχείριση εκτέλεσης VeriSeq NIPT

Εάν χρησιμοποιείτε σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς που διαθέτει τη μονάδα VeriSeq NIPT Local Run Manager (LRM), προετοιμαστείτε για την αλληλούχιση ολοκληρώνοντας τα εξής:

- 1 Στο Local Run Manager, επιλέξτε **Create Run** (Δημιουργία εκτέλεσης).
- 2 Στο αναπτυσσόμενο μενού, επιλέξτε **VeriSeq NIPT**.
- 3 Συμπληρώστε τα ακόλουθα πεδία.
  - ▶ Run Name (Όνομα εκτέλεσης)
  - ▶ Run Description (Περιγραφή εκτέλεσης) (προαιρετικό)
  - ▶ Pool Barcode (Γραμμωτός κώδικας δεξαμενής)



#### ΠΡΟΣΟΧΗ

Ο γραμμωτός κωδικός δεξαμενής που εισάγεται στη μονάδα LRM πρέπει να αντιστοιχεί στον γραμμωτό κωδικό δεξαμενής που έχει εισαχθεί στο πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών. Οι εσφαλμένες ρυθμίσεις εκτέλεσης απορρίπτονται από το λογισμικό προσδιορισμού και ενδέχεται να χρειάζεται επανάληψη της αλληλούχησης.

#### 4 Επιλέξτε **Save Run** (Αποθήκευση εκτέλεσης).

Αφού ολοκληρώσετε τη ρύθμιση της εκτέλεσής σας, μπορείτε να ξεκινήσετε την εκτέλεση χρησιμοποιώντας το λογισμικό του οργάνου.

# Κεφάλαιο 4 Λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2

Εισαγωγή .....	18
Στοιχεία του λογισμικού προσδιορισμού .....	18
Περιβάλλον εργασίας χρήστη Web .....	23
Ανάλυση και αναφορές .....	36
Επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ. 2 .....	39

## Εισαγωγή

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 παράγει στατιστικά στοιχεία για την αξιολόγηση του αριθμού αντιγράφων χρωμοσωμάτων των εξεταζόμενων δειγμάτων και παρέχει προσδιορισμό της ανευπλοειδίας στα χρωμοσώματα που έχουν επιλεγεί για ανάλυση. Η επιλογή των χρωμοσωμάτων για ανάλυση εξαρτάται από τον τύπο προσυμπωματικού ελέγχου που επιλέγετε: βασική (χρωμοσώματα 21, 18, 13, X και Y) ή ολόκληρο το γονιδίωμα (όλα τα χρωμοσώματα). Όταν επιλέγετε να αναλύσετε ολόκληρο το γονιδίωμα, το λογισμικό ελέγχει επίσης την παρουσία υπο-χρωμοσωμικών περιοχών με απολαβή ή απώλεια αριθμού αντιγράφων εντός του αυτοσώματος. Ένα όργανο αλληλούχισης επόμενης γενιάς παράγει εισερχόμενα δεδομένα ανάλυσης με τη μορφή αναγνώσεων σε ζεύγη 36 βάσεων.

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 λειτουργεί στον επιτόπιο διακομιστή VeriSeq έκδ.2. Ο επιτόπιος διακομιστής είναι ένα κεντρικό στοιχείο του VeriSeq NIPT Solution v2 και λειτουργεί ως σημείο σύνδεσης ανάμεσα στο πρόγραμμα διαχείρισης της ροής εργασιών VeriSeq NIPT, του συστήματος αλληλούχισης επόμενης γενιάς και του χρήστη.

Το λογισμικό προσδιορισμού ευθυγραμμίζει τις αναγνώσεις με το ανθρώπινο γονιδίωμα αναφοράς και εκτελεί ανάλυση στις αναγνώσεις που ευθυγραμμίζονται σε μια μοναδική θέση ή περιοχή στο γονιδίωμα. Το λογισμικό προσδιορισμού αποκλείει τις διπλές αναγνώσεις και τις περιοχές που σχετίζονται με υψηλή ποικιλότητας της κάλυψης μεταξύ των ευπλοειδών δειγμάτων. Τα δεδομένα αλληλούχισης κανονικοποιούνται για την περιεκτικότητα σε νουκλεοτίδια και για τη διόρθωση των επιδράσεων της παρτίδας και άλλων πηγών ανεπιθύμητης μεταβλητότητας. Οι πληροφορίες σχετικά με το μήκος του θραύσματος cfDNA προέρχονται από τις αναγνώσεις αλληλούχισης ανά ζεύγη. Το λογισμικό προσδιορισμού αξιολογεί επίσης στατιστικά στοιχεία κάλυψης της αλληλούχισης σε περιοχές που είναι γνωστό ότι είναι εμπλουτισμένες είτε με εμβρυϊκό είτε με μητρικό cfDNA. Τα δεδομένα που παράγονται από την ανάλυση μήκους θραυσμάτων και κάλυψης χρησιμοποιούνται για την εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος (FF) για κάθε δείγμα.

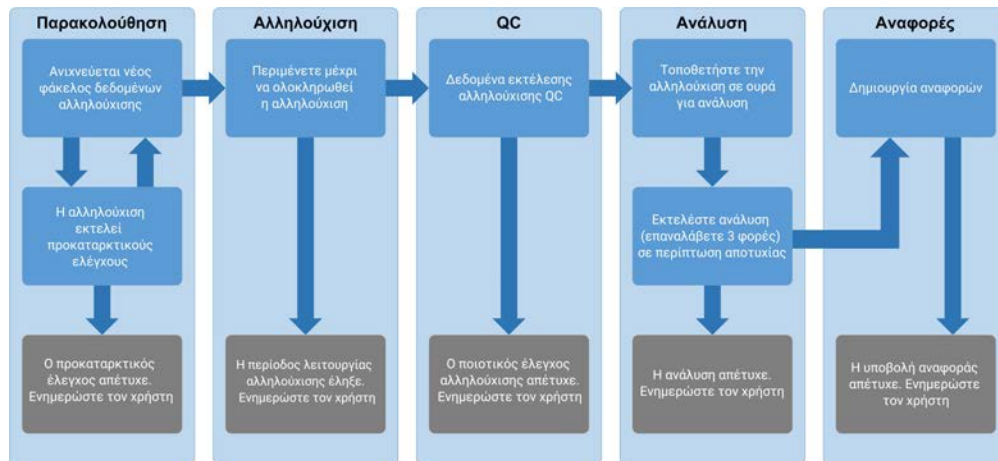
Για κάθε επιλογή προσυμπωματικού ελέγχου που ενεργοποιείται για ένα δείγμα από το μενού δοκιμής, το λογισμικό προσδιορισμού αναφέρει εάν ανιχνεύθηκε ή όχι μια ανωμαλία. Στον βασικό προσυμπωματικό έλεγχο, όλες οι ανωμαλίες είναι ανευπλοειδίες. Για τον προσυμπωματικό έλεγχο όλου του γονιδιώματος, μια ανωμαλία μπορεί να είναι ανευπλοειδία ή μερική διαγραφή ή διπλασιασμός.

## Στοιχεία του λογισμικού προσδιορισμού

Το λογισμικό προσδιορισμού εκτελεί συνεχώς και παρακολουθεί νέα δεδομένα αλληλούχισης καθώς προστίθενται στον φάκελο εισερχομένων του επιτόπιου διακομιστή. Όταν εντοπίζεται μια νέα εκτέλεση αλληλούχισης, ενεργοποιείται η ακόλουθη ροή.



Εικόνα 3 Διάγραμμα ροής δεδομένων



- 1 **Παρακολούθηση**—Ελέγχει εκ των προτέρων την εγκυρότητα της νέας εκτέλεσης αλληλούχισης. Ο έλεγχος εγκυρότητας περιλαμβάνει ελέγχους για τη συμβατότητα των παραμέτρων εκτέλεσης (οι τιμές ταιριάζουν με τις αναμενόμενες τιμές), τη συσχέτιση της κυψελίδας ροής με έναν γνωστό σωλήνα που υπάρχει στη δεξαμενή και τη διασφάλιση ότι δεν έχουν αναφερθεί στο παρελθόν αποτελέσματα για τα ίδια δείγματα στην εν λόγω δεξαμενή (επαναληπτική εκτέλεση). Εάν οποιοσδήποτε από αυτούς τους ελέγχους αποτύχει, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.
- 2 **Αλληλούχιση**—Παρακολουθεί συνεχώς για την ολοκλήρωση της εκτέλεσης αλληλούχισης. Ορίζεται ένας χρονοδιακόπτης που ορίζει ένα χρονικό όριο για την ολοκλήρωση της εκτέλεσης. Εάν λήξει το χρονικό όριο, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.
- 3 **Ποιοτικός έλεγχος**—Εξετάζει τα αρχεία InterOp QC που έχουν δημιουργηθεί από τον αναλυτή αλληλουχιών. Το λογισμικό προσδιορισμού ελέγχει τον συνολικό αριθμό των συστάδων, την πυκνότητα των συστάδων και τις βαθμολογίες ποιότητας των αναγνώσεων. Εάν τα κριτήρια ποιοτικού ελέγχου αποτύχουν, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.
- 4 **Ανάλυση**—Διαχειρίζεται την ουρά ανάλυσης για πολλαπλές εκτελέσεις αλληλούχισης που παράγονται από διάφορα όργανα που έχουν ρυθμιστεί με τον διακομιστή. Ο διακομιστής επεξεργάζεται μία μόνο εργασία ανάλυσης κάθε φορά με βάση την αρχή "πρώτο εισερχόμενο, πρώτο εξερχόμενο" (FIFO, First In, First Out). Μετά την επιτυχή ολοκλήρωση της ανάλυσης, ξεκινά η επόμενη προγραμματισμένη ανάλυση στην ουρά. Εάν μια εκτέλεση ανάλυσης αποτύχει ή λήξει, το λογισμικό προσδιορισμού επανεκκινεί αυτόματα την ανάλυση έως και τρεις φορές. Ύστερα από κάθε αποτυχία, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.
- 5 **Αναφορές**—Δημιουργεί την αναφορά που περιέχει τα τελικά αποτελέσματα μετά την ολοκλήρωση της ανάλυσης. Εάν προκύψει αποτυχία και δεν δημιουργηθούν αναφορές, ο χρήστης ειδοποιείται μέσω του συστήματος ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και μέσω του αρχείου καταγραφής ειδοποιήσεων στο περιβάλλον εργασίας Web.

## Εργασίες λογισμικού προσδιορισμού

Το λογισμικό προσδιορισμού εκτελεί τόσο αυτοματοποιημένες εργασίες όσο και εργασίες που ενεργοποιούνται από τον χρήστη.

### Αυτοματοποιημένες εργασίες

Το λογισμικό προσδιορισμού πραγματοποιεί τις παρακάτω αυτοματοποιημένες εργασίες:

- ▶ **Συγκέντρωση και αποθήκευση αρχείων καταγραφής προετοιμασίας δειγμάτων**—Παράγει ένα σύνολο αρχείων εξόδου στο τέλος κάθε βήματος και τα αποθηκεύει στον φάκελο ProcessLogs (Αρχεία καταγραφής επεξεργασίας) που βρίσκεται στον φάκελο Output (Εξερχόμενα). Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα *Δομή αρχείου αναφορών στη σελίδα 46* για μια επισκόπηση και στο στοιχείο *Αναφορές επεξεργασίας στη σελίδα 59* για λεπτομέρειες.
- ▶ **Δημιουργία ειδοποιήσεων, email και αναφορών** —Παρακολουθεί την κατάσταση εγκυρότητας της παρτίδας, της δεξαμενής και του δείγματος κατά τη διάρκεια των βημάτων προετοιμασίας του δείγματος και τον έλεγχο ποιότητας των δεδομένων αλληλούχισης και των αποτελεσμάτων ανάλυσης ανά δείγμα. Με βάση αυτούς τους ελέγχους επικύρωσης, το λογισμικό προσδιορισμού καθορίζει αν θα συνεχιστεί η επεξεργασία και αν θα αναφερθούν τα αποτελέσματα. Το λογισμικό προσδιορισμού τερματίζει τη διαδικασία όταν μια παρτίδα ή μια δεξαμενή ορίζεται ως μη έγκυρη με βάση τα αποτελέσματα ποιοτικού ελέγχου. Αποστέλλεται στον χρήστη μια ειδοποίηση μέσω email, δημιουργείται μια αναφορά και μια ειδοποίηση καταγράφεται στο περιβάλλον εργασίας Web.
- ▶ **Ανάλυση δεδομένων αλληλουχίας**—Αναλύει τα ακατέργαστα δεδομένα αλληλουχίας για κάθε δείγμα που έχει υποβληθεί σε πολυπλεξία στη δεξαμενή με το ενσωματωμένο λογισμικό ανάλυσης NIPT. Το λογισμικό ανάλυσης καθορίζει τα αποτελέσματα ανευπλοειδίας για κάθε δείγμα. Το σύστημα δεν αναφέρει αποτελέσματα για δείγματα που ορίζονται ως μη έγκυρα ή ακυρώνονται από τον χρήστη. Για τα δείγματα που αποτυγχάνουν στα κριτήρια QC, παρέχεται ρητή αιτιολογία για την αποτυχία. Ωστόσο, τα αποτελέσματα για το αποτυχημένο δείγμα αποσιωπούνται. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα *Αναφορά NIPT στη σελίδα 50*.
- ▶ **Δημιουργία αρχείου αποτελεσμάτων**—Παρέχει αποτελέσματα δείγματος σε μορφή αρχείου τιμών που διαχωρίζονται με tab, το οποίο αποθηκεύεται στον φάκελο εξόδου. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα *Αναφορά NIPT στη σελίδα 50*.
- ▶ **Δημιουργία αναφορών**—Το λογισμικό προσδιορισμού παράγει συμπληρωματικές πληροφορίες αποτελεσμάτων, ειδοποιήσεις και αναφορές επεξεργασίας. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα *Αναφορές συστήματος στη σελίδα 46*.

▶ **Ορισμός δειγμάτων, δεξαμενών και παρτίδων ως μη έγκυρων—**

- ▶ **Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρου—**Το λογισμικό προσδιορισμού χαρακτηρίζει μεμονωμένα δείγματα ως μη έγκυρα όταν ο χρήστης:
  - ▶ Ορίζει ρητά το δείγμα ως μη έγκυρο.
  - ▶ Ορίζει ολόκληρη την πλάκα ως μη έγκυρη κατά την προετοιμασία της βιβλιοθήκης πριν από τη δημιουργία των δεξαμενών.

Όταν ένα δείγμα χαρακτηρίζεται ως μη έγκυρο, δημιουργείται αυτόματα μια Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου, βλ. *Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου* στη σελίδα 58.

- ▶ **Δημιουργία αναφοράς ορισμού δεξαμενών και παρτίδων ως μη έγκυρων—**Οι δεξαμενές και οι παρτίδες μπορούν να οριστούν ως μη έγκυρες μόνο από τον χρήστη. Οι δεξαμενές που έχουν οριστεί ως μη έγκυρες δεν υποβάλλονται σε επεξεργασία από το σύστημα. Οι δεξαμενές που είχαν ήδη δημιουργηθεί από μια μη έγκυρη παρτίδα δεν ορίζονται αυτόματα ως μη έγκυρες και μπορούν να υποβληθούν σε περαιτέρω επεξεργασία από το σύστημα. Ωστόσο, δεν είναι δυνατή η δημιουργία νέων δεξαμενών από μια παρτίδα που έχει οριστεί ως μη έγκυρη. Όταν μια δεξαμενή ορίζεται ως μη έγκυρη, το σύστημα εκδίδει μια Αναφορά αιτήματος για επανεξέταση δεξαμενής υπό τις ακόλουθες προϋποθέσεις:

- ▶ Η παρτίδα είναι έγκυρη.
- ▶ Δεν υπάρχουν άλλες διαθέσιμες δεξαμενές για αυτήν την παρτίδα.
- ▶ Ο αριθμός των επιτρεπόμενων δεξαμενών από την παρτίδα δεν έχει εξαντληθεί.

Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. *Αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής* στη σελίδα 59.

▶ **Διαχείριση επανεξέτασης—**

- ▶ **Αποτυχίες δεξαμενών—**Οι αποτυχημένες δεξαμενές είναι συνήθως δεξαμενές που αποτυγχάνουν κατά τις μετρήσεις του ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης. Το λογισμικό προσδιορισμού δεν συνεχίζει την επεξεργασία αποτυχημένων δεξαμενών αν η εκτέλεση τερματιστεί. Επαναπροσδιορίστε την αλληλουχία χρησιμοποιώντας ένα δεύτερο τμήμα (aliquot) της δεξαμενής.
- ▶ **Αποτυχίες δειγμάτων—**Το λογισμικό επιτρέπει την επανεξέταση αποτυχημένων δειγμάτων, εάν χρειάζεται. Τα αποτυχημένα δείγματα πρέπει να ενσωματωθούν σε μια νέα παρτίδα και να επανεπεξεργαστούν μέσω των βημάτων του προσδιορισμού.
- ▶ **Επανεκτελέσεις—**Το σύστημα δεν αναλύει εκ νέου δεξαμενές με δείγματα που είχαν προηγουμένως υποβληθεί σε επεξεργασία και αναφερθεί επιτυχώς. Η επανεκτέλεση ενός δείγματος μπορεί να πραγματοποιηθεί με την επανατοποθέτηση του δείγματος σε πλάκα και σε νέα παρτίδα.

## Εργασίες χρήστη

Το VeriSeq NIPT Solution έκδ.2 επιτρέπει στους χρήστες να εκτελούν τις παρακάτω εργασίες:

Χρησιμοποιώντας το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών:

- ▶ Να επισημαίνουν ως μη έγκυρο ένα μεμονωμένο δείγμα, όλα τα δείγματα σε μια παρτίδα ή όλα τα δείγματα που σχετίζονται με μια δεξαμενή.
- ▶ Να επισημαίνουν ένα συγκεκριμένο δείγμα ως ακυρωμένο. Στη συνέχεια, το λογισμικό προσδιορισμού επισημαίνει το αποτέλεσμα ως ακυρωμένο στην τελική αναφορά αποτελεσμάτων.

Χρησιμοποιώντας το λογισμικό προσδιορισμού:

- ▶ Να διαμορφώνουν το λογισμικό που θα εγκατασταθεί και θα ενσωματωθεί στην υποδομή του εργαστηριακού δικτύου.
- ▶ Να αλλάζουν ρυθμίσεις διαμόρφωσης, όπως ρυθμίσεις δικτύου, θέσεις κοινόχρηστων φακέλων και διαχείριση λογαριασμών χρηστών.
- ▶ Να προβάλλουν την κατάσταση του συστήματος και της παρτίδας, τις αναφορές επεξεργασίας αποτελεσμάτων και παρτίδων, τα αρχεία καταγραφής δραστηριότητας και ελέγχου και τα αποτελέσματα ανάλυσης.



#### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Οι χρήστες μπορούν να πραγματοποιήσουν συγκεκριμένες εργασίες ανάλογα με τα δικαιώματα που διαθέτουν. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα *Εκχώρηση ρόλων χρηστών στη σελίδα 28*.

## Χειριστής αλληλούχισης

Το λογισμικό προσδιορισμού διαχειρίζεται τις εκτελέσεις αλληλούχισης που παράγονται από τα όργανα αλληλούχισης μέσω του Χειριστή αλληλούχισης. Προσδιορίζει νέες εκτελέσεις αλληλούχισης, επικυρώνει τις παραμέτρους εκτέλεσης και συσχετίζει τον γραμμωτό κωδικό της δεξαμενής με μια γνωστή δεξαμενή που δημιουργήθηκε κατά τη διαδικασία προετοιμασίας της βιβλιοθήκης. Εάν δεν μπορεί να γίνει συσχέτιση, δημιουργείται ειδοποίηση προς τον χρήστη και διακόπτεται η εκτέλεση της αλληλούχισης.

Μετά την επιτυχή ολοκλήρωση της επικύρωσης, το λογισμικό προσδιορισμού συνεχίζει να παρακολουθεί τις εκτελέσεις αλληλούχισης για την ολοκλήρωσή τους. Οι ολοκληρωμένες εκτελέσεις αλληλούχισης μπαίνουν σε ουρά για επεξεργασία από τον Χειριστή διαδικασίας ανάλυσης (βλ. *Χειριστής διαδικασίας ανάλυσης στη σελίδα 22*).

## Συμβατότητα εκτέλεσης αλληλούχισης

Ο διακομιστής αναλύει μόνο τις εκτελέσεις αλληλούχισης που είναι συμβατές με τη ροή εργασιών ανάλυσης cfDNA.

Χρησιμοποιήστε μόνο συμβατές μεθόδους αλληλούχισης και εκδόσεις λογισμικού για τη δημιουργία κλήσεων βάσης.



#### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Παρακολουθείτε τακτικά τις μετρήσεις απόδοσης των δεδομένων αλληλούχισης για να βεβαιώνετε ότι η ποιότητα των δεδομένων είναι εντός των προδιαγραφών.

Η μονάδα VeriSeq NIPT Local Run Manager ρυθμίζει την αλληλούχιση χρησιμοποιώντας τις ακόλουθες παραμέτρους ανάγνωσης:

- ▶ Εκτέλεση συζευγμένων άκρων με 2 x 36 κύκλους ανάγνωσης.
- ▶ Διπλή ευρετηρίαση με δύο αναγνώσεις ευρετηρίου 8 κύκλων.

## Χειριστής διαδικασίας ανάλυσης

Ο χειριστής διαδικασίας ανάλυσης εκκινεί τη διαδικασία ανάλυσης για ανίχνευση ανευπλοειδίας. Στη διάρκεια της διαδικασίας υποβάλλεται σε επεξεργασία μία εκτέλεση αλληλούχισης κάθε φορά, με μέση διάρκεια 5 ωρών τουλάχιστον ανά δεξαμενή. Εάν η ανάλυση δεν κατορθώσει να επεξεργαστεί τη δεξαμενή ή δεν ολοκληρώσει την ανάλυση λόγω διακοπής ρεύματος ή λειτουργίας, ο χειριστής

διαδικασίας ανάλυσης επανατοποθετεί αυτόματα την εκτέλεση στην ουρά ανάλυσης. Εάν η επεξεργασία της δεξαμενής αποτύχει για 3 φορές συνεχόμενα, η εκτέλεση επισημαίνεται ως αποτυχημένη και ο χρήστης ενημερώνεται.

Όταν μια εκτέλεση ανάλυσης ολοκληρώνεται με επιτυχία, ενεργοποιείται η δημιουργία αναφοράς NIPT. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Αναφορά NIPT στη σελίδα 50](#).

## Απαιτήσεις χρονικών ορίων και αποθηκευτικού χώρου της ροής εργασιών

Η ροή εργασιών ανάλυσης cfDNA υπόκειται στους παρακάτω περιορισμούς για τα χρονικά όρια και τον χώρο αποθήκευσης.

Παράμετρος	Προεπιλεγμένη τιμή
Μέγιστος χρόνος αλληλούχισης	20 ώρες
Μέγιστος χρόνος ανάλυσης	10 ώρες
Ελάχιστος προσωρινός χώρος αποθήκευσης	900 GB

## Περιβάλλον εργασίας χρήστη Web

Το λογισμικό προσδιορισμού φιλοξενεί ένα τοπικό περιβάλλον εργασίας Web που επιτρέπει την εύκολη πρόσβαση στον επιτόπιο διακομιστή από οποιοδήποτε σημείο του δικτύου.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Το περιβάλλον εργασίας Web του λογισμικού προσδιορισμού δεν υποστηρίζει τη χρήση κινητών συσκευών.

Το περιβάλλον εργασίας Web παρέχει τις ακόλουθες λειτουργίες:

- ▶ **Προβολή πρόσφατων δραστηριοτήτων**—Προσδιορίζει τα βήματα που έχουν ολοκληρωθεί κατά την εκτέλεση προσδιορισμού. Ο χρήστης ειδοποιείται για πολλές από αυτές τις δραστηριότητες από το σύστημα κοινοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. [Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού στη σελίδα 67](#).
- ▶ **Προβολή σφαλμάτων και συναγεμρών**—Εντοπίζει προβλήματα που θα μπορούσαν να εμποδίσουν τη συνέχιση του προσδιορισμού. Τα μηνύματα σφάλματος και οι συναγεμροί αποστέλλονται στον χρήστη μέσω του συστήματος κοινοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. [Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού στη σελίδα 67](#).
- ▶ **Διαμόρφωση των ρυθμίσεων του δικτύου διακομιστή**—Το προσωπικό της Illumina συνήθως διαμορφώνει το δίκτυο κατά την εγκατάσταση του συστήματος. Ενδέχεται να απαιτηθούν τροποποιήσεις εάν το τοπικό δίκτυο απαιτεί αλλαγές IT. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. [Αλλαγή ρυθμίσεων δικτύου και διακομιστή στη σελίδα 31](#).
- ▶ **Διαχείριση πρόσβασης στον διακομιστή**—Ο επιτόπιος διακομιστής επιτρέπει την πρόσβαση σε χρήστες με επίπεδο Διαχειριστή και Χειριστή. Αυτά τα επίπεδα πρόσβασης ελέγχουν την προβολή των αρχείων καταγραφής δραστηριοτήτων, ειδοποιήσεων και σφαλμάτων και την τροποποίηση των ρυθμίσεων δικτύωσης και αντιστοίχισης δεδομένων. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. [Διαχείριση χρηστών στη σελίδα 27](#).
- ▶ **Διαμόρφωση φακέλου δεδομένων αλληλούχισης**—Από προεπιλογή, ο διακομιστής αποθηκεύει τα δεδομένα αλληλούχισης. Ωστόσο, μπορεί να προστεθεί ένα κεντρικό NAS για να επεκταθεί η χωρητικότητα της αποθήκευσης. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Διαχείριση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου στη σελίδα 29](#).


- ▶ **Διαμόρφωση λίστας συνδρομητών για κοινοποιήσεις μέσω email**—Διαχειρίζεται μια λίστα συνδρομητών που θα λαμβάνει κοινοποιήσεις μέσω email που περιλαμβάνουν μηνύματα σφάλματος και συναγερούς της επεξεργασίας ανάλυσης. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. [Διαμόρφωση ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου συστήματος στη σελίδα 33](#).
- ▶ **Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων**—Ενεργοποιεί την κρυπτογράφηση και τον καθορισμό κωδικού πρόσβασης κρυπτογράφησης για τα αντίγραφα ασφαλείας της βάσης δεδομένων του διακομιστή. Αυτή η λειτουργία επιτρέπει επίσης τη δημιουργία ενός προσωρινού, μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. [Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας στη σελίδα 34](#).
- ▶ **Διαμόρφωση κωδικών πρόσβασης δικτύου**—Ρύθμιση κωδικών πρόσβασης δικτύου για επικοινωνία μεταξύ του διακομιστή και τόσο του αναλυτή αλληλουχιών όσο και του οργάνου VeriSeq NIPT Microlab STAR. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στη [Διαμόρφωση κωδικών πρόσβασης δικτύου στη σελίδα 35](#).
- ▶ **Επανεκκίνηση ή τερματισμός λειτουργίας του διακομιστή**—Επανεκκινεί ή τερματίζει τη λειτουργία του διακομιστή, εάν χρειάζεται. Η επανεκκίνηση ή ο τερματισμός λειτουργίας μπορεί να απαιτηθεί για να τεθεί σε ισχύ μια ρύθμιση διαμόρφωσης ή για να αντιμετωπιστεί μια βλάβη του διακομιστή. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. [Επανεκκίνηση του διακομιστή στη σελίδα 41](#) και [Τερματισμός λειτουργίας του διακομιστή στη σελίδα 42](#).

## Συμφωνία άδειας χρήσης τελικού χρήστη

Κατά την πρώτη είσοδο στο περιβάλλον εργασίας Web, σας ζητείται να αποδεχτείτε τη Συμφωνία άδειας χρήσης τελικού χρήστη (EULA, End User License Agreement). Επιλέγοντας **Download EULA** (Λήψη EULA), μπορείτε να κατεβάσετε τη συμφωνία άδειας χρήσης στον υπολογιστή σας. Το λογισμικό απαιτεί την αποδοχή της EULA πριν συνεχίσετε να εργάζεστε στο περιβάλλον χρήστη Web.

Αφού αποδεχτείτε την EULA, μπορείτε να επιστρέψετε στη σελίδα EULA και να κατεβάσετε το έγγραφο, εάν χρειάζεται.

## Διαμόρφωση του περιβάλλοντος εργασίας Web

Επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις)  για μια αναπτυσσόμενη λίστα ρυθμίσεων διαμόρφωσης. Οι ρυθμίσεις εμφανίζονται με βάση τον ρόλο του χρήστη και τα σχετικά δικαιώματα. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα [Εκχώρηση ρόλων χρηστών στη σελίδα 28](#).



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Ένας τεχνικός δεν έχει πρόσβαση σε καμία από αυτές τις λειτουργίες.

Ρύθμιση	Περιγραφή
User Management (Διαχείριση χρηστών)	Προσθήκη, ενεργοποίηση/απενεργοποίηση και επεξεργασία διαπιστευτηρίων χρήστη. Μόνο μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και διαχειριστές.
Email Configuration (Διαμόρφωση email)	Επεξεργασία λίστας συνδρομητών για ειδοποιήσεις email.
Backup Encryption (Κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας)	Ενεργοποίηση της κρυπτογράφησης των αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων και της δημιουργίας ενός προσωρινού, μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας.

Ρύθμιση	Περιγραφή
Network Passwords (Κωδικοί πρόσβασης δικτύου)	Καθορισμός κωδικών πρόσβασης δικτύου για επικοινωνία μεταξύ του διακομιστή και των στοιχείων του συστήματος.
Reboot Server (Επανεκκίνηση διακομιστή)	Μόνο μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης ή διαχειριστές.
Shut Down Server (Τερματισμός λειτουργίας διακομιστή)	Μόνο μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης ή διαχειριστές.

## Σύνδεση στο περιβάλλον εργασίας web

Για να αποκτήσετε πρόσβαση στο περιβάλλον εργασίας του λογισμικού προσδιορισμού και να συνδεθείτε:

- 1 Σε έναν υπολογιστή συνδεδεμένο στο ίδιο δίκτυο με τον επιτόπιο διακομιστή, ανοίξτε ένα από τα ακόλουθα προγράμματα περιήγησης στο διαδίκτυο:
  - ▶ Chrome v69 ή νεότερη έκδοση
  - ▶ Firefox v62 ή νεότερη έκδοση
  - ▶ Internet Explorer v11 ή νεότερη έκδοση
- 2 Εισάγετε τη διεύθυνση IP του διακομιστή ή το όνομα του διακομιστή που έχει δοθεί από την Illumina κατά την εγκατάσταση και ισοδυναμεί με \\<Διεύθυνση IP του επιτόπιου διακομιστή VeriSeq έκδ2>\σύνδεση.  
Για παράδειγμα, \\10.10.10.10\σύνδεση.
- 3 Εάν εμφανιστεί μια προειδοποίηση ασφαλείας του προγράμματος περιήγησης, προσθέστε μια εξαίρεση ασφαλείας για να προχωρήσετε στην οθόνη σύνδεσης.
- 4 Στην οθόνη σύνδεσης, πληκτρολογήστε το όνομα χρήστη και τον κωδικό πρόσβασης που σας παρέχει η Illumina και επιλέξτε **Log In** (Σύνδεση).



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μετά από 10 λεπτά αδράνειας, το λογισμικό προγραμματισμού αποσυνδέει αυτόματα τον τρέχοντα χρήστη.

## Χρήση του πίνακα εργαλείων

Ο πίνακας εργαλείων του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 εμφανίζεται μετά τη σύνδεση και είναι το κύριο παράθυρο πλοήγησης. Για να επιστρέψετε στον πίνακα εργαλείων οποιαδήποτε στιγμή, επιλέξτε την επιλογή μενού **Dashboard** (Πίνακας εργαλείων).

Στον πίνακα εργαλείων εμφανίζονται πάντα οι 50 πρόσφατες δραστηριότητες που έχουν καταγραφεί (αν είναι λιγότερες από 50, εμφανίζονται μόνο αυτές που έχουν καταγραφεί). Μπορείτε να ανακτήσετε τις προηγούμενες 50 και να περιηγηθείτε διεξοδικά στο ιστορικό δραστηριοτήτων επιλέγοντας **Previous** (Προηγούμενο) στην κάτω δεξιά γωνία του πίνακα δραστηριοτήτων.

Εικόνα 4 Πίνακας εργαλείων του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT

The screenshot shows a web dashboard with a header 'Dashboard' and a navigation menu with 'Recent activities', 'Recent errors', and 'Server status'. The 'Recent activities' tab is active, displaying a table with the following data:

WHEN	USER	SUBSYSTEM	DETAILS	LEVEL
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Aneuploidy Detection Report generated for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:23 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:56 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:55 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008505' created	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008521' created	Activity
2016-07-28 16:14 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' completed library	Activity
2016-07-28 10:30 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' initiated	Activity

## Προβολή πρόσφατων δραστηριοτήτων

Η καρτέλα Recent Activities (Πρόσφατες δραστηριότητες) περιέχει μια σύντομη περιγραφή των πρόσφατων δραστηριοτήτων του λογισμικού προσδιορισμού και του επιτόπιου διακομιστή.

Όνομα	Περιγραφή
When (Όταν)	Ημερομηνία και ώρα δραστηριότητας
User (Χρήστης)	Εάν ισχύει, προσδιορίζει τον χρήστη που πραγματοποίησε τη δραστηριότητα
Subsystem (Υποσύστημα)	Μονάδα ή διαδικασία που πραγματοποίησε τη δραστηριότητα, όπως ο χρήστης, ο προσδιορισμός ή η διαμόρφωση
Details (Λεπτομέρειες)	Περιγραφή δραστηριότητας
Level (Επίπεδο)	<p>Το επίπεδο που έχει εκχωρηθεί στη δραστηριότητα από τις ακόλουθες επιλογές:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li><b>Activity</b> (Δραστηριότητα)—Υποδεικνύει μια δραστηριότητα εντός του διακομιστή όπως η επανεκκίνηση του συστήματος ή η σύνδεση/αποσύνδεση του χρήστη.</li> <li><b>Notice</b> (Κοινοποίηση)—Υποδεικνύει ένα βήμα που εκτελέστηκε ανεπιτυχώς. Για παράδειγμα, ένα δείγμα ως μη έγκυρο ή ένα σφάλμα ποιοτικού ελέγχου.</li> <li><b>Warning</b> (Προειδοποίηση)—Υποδεικνύει ότι προέκυψε σφάλμα κατά την κανονική εκτέλεση και τη σωστή λειτουργία του υλικού. Για παράδειγμα, μη αναγνωρισμένες παράμετροι εκτέλεσης ή αποτυχημένη ανάλυση.</li> </ul>



## Προβολή πρόσφατων σφαλμάτων

Η καρτέλα Recent Errors (Πρόσφατα σφάλματα) περιέχει μια σύντομη περιγραφή των πρόσφατων σφαλμάτων του λογισμικού και του διακομιστή.

Όνομα	Περιγραφή
When (Όταν)	Ημερομηνία και ώρα δραστηριότητας
User (Χρήστης)	Εάν ισχύει, προσδιορίζει τον χρήστη που πραγματοποίησε τη δραστηριότητα
Subsystem (Υποσύστημα)	Μονάδα ή διαδικασία που πραγματοποίησε τη δραστηριότητα, όπως ο χρήστης, ο προσδιορισμός ή η διαμόρφωση
Details (Λεπτομέρειες)	Περιγραφή δραστηριότητας
Level (Επίπεδο)	<p>Το επίπεδο που έχει εκχωρηθεί στη δραστηριότητα από τις ακόλουθες επιλογές:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Alert</b> (Συναγερμός)—Σφάλμα σε κανονική λειτουργία. Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina.</li> <li>• <b>Alert</b>(Συναγερμός)—Σφάλμα σε κανονική λειτουργία. Για παράδειγμα, βλάβη του δίσκου, πρόβλημα χώρου ή διαμόρφωσης που απαγορεύει τη δημιουργία αναφορών ή ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου.</li> <li>• <b>Error</b> (Σφάλμα)—Σφάλμα συστήματος ή διακομιστή κατά την κανονική λειτουργία. Για παράδειγμα, πρόβλημα με το αρχείο ρυθμίσεων ή βλάβη υλικού.</li> </ul>

## Προβολή κατάστασης συστήματος και συναγερμών

Για να προβάλλετε την περίληψη της κατάστασης του διακομιστή, από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε την καρτέλα **Server Status** (Κατάσταση διακομιστή).

Η περίληψη εμφανίζει τις παρακάτω πληροφορίες:

- ▶ **Date** (Ημερομηνία)—Τρέχουσα ημερομηνία και ώρα
- ▶ **Time zone** (Ζώνη ώρας)—Ζώνη ώρας που έχει ρυθμιστεί για τον διακομιστή. Χρησιμοποιείται για το ηλεκτρονικό ταχυδρομείο, τις ειδοποιήσεις και την ημερομηνία και ώρα των αναφορών
- ▶ **Hostname** (Όνομα κεντρικού υπολογιστή)—Το όνομα συστήματος αποτελείται από το όνομα κεντρικού υπολογιστή δικτύου και το όνομα τομέα DNS
- ▶ **Disk space usage** (Χρήση χώρου στον δίσκο)—Το ποσοστό του χώρου του δίσκου που χρησιμοποιείται για αποθήκευση δεδομένων
- ▶ **Software** (Λογισμικό)—Κανονιστική διαμόρφωση του λογισμικού (π.χ., CE-IVD)
- ▶ **Version** (Έκδοση)— Έκδοση 2 του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT

Η περίληψη μπορεί επίσης να εμφανίζει ένα κουμπί **Server alarm** (Συναγερμός διακομιστή) που σιγάει τον συναγερμό ελεγκτή RAID. Το κουμπί αυτό εμφανίζεται μόνο στους Διαχειριστές. Εάν πατήσετε αυτό το κουμπί, επικοινωνήστε με την τεχνική υποστήριξη της Illumina για περισσότερη βοήθεια.

## Διαχείριση χρηστών



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν δικαίωμα να προσθέτουν, να επεξεργάζονται ή να διαγράφουν δικαιώματα για τεχνικούς και άλλους χρήστες στο επίπεδό τους.

## Εκχώρηση ρόλων χρηστών

Οι ρόλοι χρηστών ορίζουν τη δυνατότητα πρόσβασης και τα δικαιώματα του χρήστη για να εκτελεί συγκεκριμένες εργασίες.

Ρόλος	Περιγραφή
Service (Τεχνική υποστήριξη)	Ένας μηχανικός επιτόπιας τεχνικής υποστήριξης της Illumina που εκτελεί την αρχική εγκατάσταση και ρύθμιση του συστήματος (συμπεριλαμβανομένης της δημιουργίας του Διαχειριστή). Επίσης, επιλύει προβλήματα, εκτελεί επισκευές διακομιστών, δημιουργεί και αλλάζει ρυθμίσεις διαμόρφωσης και παρέχει συνεχή υποστήριξη λογισμικού.
Administrator (Διαχειριστής)	Διαχειριστής εργαστηρίου που δημιουργεί και διατηρεί τις ρυθμίσεις διαμόρφωσης, διαχειρίζεται τους χρήστες, ορίζει τη λίστα συνδρομητών ηλεκτρονικού ταχυδρομείου, επανεκκινεί και τερματίζει τον διακομιστή.
Technician (Τεχνικός)	Ένας τεχνικός εργαστηρίου που βλέπει την κατάσταση του συστήματος και τις ειδοποιήσεις.

## Προσθήκη χρηστών

Στην αρχική εγκατάσταση, ο μηχανικός επιτόπιου σέρβις θα προσθέσει έναν χρήστη με ρόλο Administrator (Διαχειριστής).

Για να προσθέσετε έναν χρήστη:

- 1 Από την οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών), επιλέξτε **Add New User** (Προσθήκη νέου χρήστη).



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Όλα τα πεδία είναι υποχρεωτικά.

- 2 Εισαγάγετε το όνομα χρήστη.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Οι αποδεκτοί χαρακτήρες για το όνομα χρήστη δεν εμφανίζουν διάκριση πεζών κεφαλαίων, είναι αλφαριθμητικοί χαρακτήρες (π.χ., a–z και 0–9), ‘\_’ (κάτω παύλα) και ‘-’ (παύλα) μόνο. Τα ονόματα χρηστών πρέπει να αποτελούνται από 4–20 χαρακτήρες και περιέχουν τουλάχιστον έναν αριθμητικό χαρακτήρα. Ο πρώτος χαρακτήρας του ονόματος χρήστη δεν μπορεί να είναι αριθμητικός.

Στο λογισμικό προσδιορισμού χρησιμοποιούνται ονόματα χρηστών για τον προσδιορισμό των ατόμων που συμμετέχουν στις διάφορες εργασίες της επεξεργασίας προσδιορισμού και τις αλληλεπιδράσεις με το λογισμικό προσδιορισμού.

- 3 Εισαγάγετε το ονοματεπώνυμο του χρήστη. Το ονοματεπώνυμο εμφανίζεται μόνο στο προφίλ χρήστη.
- 4 Εισαγάγετε τον κωδικό πρόσβασης και επιβεβαιώστε τον.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Οι κωδικοί πρόσβασης πρέπει να αποτελούνται από 8–20 χαρακτήρες και περιέχουν τουλάχιστον έναν κεφαλαίο χαρακτήρα, έναν πεζό χαρακτήρα και έναν αριθμητικό χαρακτήρα.

- 5 Εισαγάγετε μια διεύθυνση email για τον χρήστη.  
Για κάθε χρήστη απαιτείται μια αποκλειστική διεύθυνση email.
- 6 Επιλέξτε τον επιθυμητό ρόλο χρήστη από την αναπτυσσόμενη λίστα.

- 7 Επιλέξτε το πλαίσιο **Active** (Ενεργό) για να ενεργοποιήσετε τον χρήστη αμέσως ή αποεπιλέξτε το πλαίσιο για να ενεργοποιήσετε τον χρήστη αργότερα (π.χ., μετά την εκπαίδευση).
- 8 Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση) δύο φορές για να αποθηκεύσετε και να επιβεβαιώσετε τις αλλαγές. Ο νέος χρήστης εμφανίζεται τώρα στην οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών).

## Επεξεργασία χρηστών

Για να επεξεργαστείτε τις πληροφορίες ενός χρήστη:

- 1 Από την οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών), επιλέξτε το όνομα χρήστη για τον χρήστη που θέλετε.
- 2 Επεξεργαστείτε τις πληροφορίες για τον χρήστη όπως χρειάζεται και επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση) όταν τελειώσετε.
- 3 Επιλέξτε ξανά **Save** (Αποθήκευση) όταν εμφανιστεί το πλαίσιο διαλόγου για επιβεβαίωση των αλλαγών.  
Οι αλλαγές που έγιναν στον χρήστη εμφανίζονται τώρα στην οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών).

## Απενεργοποίηση χρηστών

Για να απενεργοποιήσετε έναν χρήστη:

- 1 Από την οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών), επιλέξτε το επιθυμητό όνομα χρήστη.
- 2 Αποεπιλέξτε το πλαίσιο επιλογής **Activate** (Ενεργοποίηση) και επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).
- 3 Στο μήνυμα επιβεβαίωσης, επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).  
Η κατάσταση χρήστη αλλάζει σε Disabled (Απενεργοποιήθηκε) στην οθόνη User Management (Διαχείριση χρηστών).

## Διαχείριση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης ή οι διαχειριστές έχουν δικαίωμα να προσθέτουν, να επεξεργάζονται ή να διαγράφουν θέσεις κοινόχρηστων φακέλων.

## Προσθήκη κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου

Διαμορφώστε το σύστημα ώστε να αποθηκεύετε δεδομένα αλληλούχισης σε έναν αποκλειστικό δικτυακό διακομιστή αποθήκευσης (NAS, network-attached storage) αντί για τον διακομιστή που είναι συνδεδεμένος στο σύστημα αλληλούχισης. Ένας διακομιστής NAS μπορεί να προσφέρει υψηλότερη χωρητικότητα για αποθήκευση και συνεχή δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας των δεδομένων.

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Folders** (Φάκελοι).
- 2 Επιλέξτε **Add folder** (Προσθήκη φακέλου).
- 3 Εισαγάγετε τις παρακάτω πληροφορίες που παρέχονται από τον διαχειριστή IT:
  - ▶ **Location** (Θέση)—Πλήρης διαδρομή προς τη θέση του NAS που περιλαμβάνει τον φάκελο όπου αποθηκεύονται τα δεδομένα.
  - ▶ **Username** (Όνομα χρήστη)—Όνομα χρήστη που έχει καθοριστεί για τον επιτόπιο διακομιστή όταν αποκτά πρόσβαση στο NAS.

- ▶ **Password** (Κωδικός πρόσβασης)—Κωδικός πρόσβασης που έχει καθοριστεί για τον επιτόπιο διακομιστή όταν αποκτά πρόσβαση στο NAS.
- 4 Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).
- 5 Επιλέξτε **Test** (Δοκιμή) για να δοκιμάσετε τη σύνδεση NAS.  
Εάν η σύνδεση αποτύχει, επιβεβαιώστε το όνομα διακομιστή, το όνομα θέσης, το όνομα χρήστη και τον κωδικό πρόσβασης με τον διαχειριστή IT.
- 6 Επανεκκινήστε τον διακομιστή για να εφαρμοστούν οι αλλαγές.



#### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μια διαμόρφωση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου μπορεί να υποστηρίξει μόνο έναν φάκελο δεδομένων αλληλούχησης.

## Επεξεργασία κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Folders** (Φάκελοι).
- 2 Επεξεργαστείτε τη διαδρομή θέσης και επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).
- 3 Επιλέξτε **Test** (Δοκιμή) για να δοκιμάσετε τη σύνδεση NAS.  
Εάν η σύνδεση αποτύχει, επιβεβαιώστε το όνομα διακομιστή, το όνομα θέσης, το όνομα χρήστη και τον κωδικό πρόσβασης με τον διαχειριστή IT.

## Διαγραφή κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Folders** (Φάκελοι).
- 2 Επιλέξτε τη διαδρομή θέσης που θα τροποποιήσετε.
- 3 Επιλέξτε **Delete** (Διαγραφή) για να αφαιρέσετε τον εξωτερικό φάκελο αλληλούχησης.

## Διαμόρφωση ρυθμίσεων δικτύου και πιστοποιητικών

Ένας μηχανικός επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina χρησιμοποιεί την οθόνη Network Configuration (Διαμόρφωση δικτύου) για να διαμορφώσει τις ρυθμίσεις δικτύου και πιστοποιητικών κατά την αρχική εγκατάσταση.



#### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν δικαίωμα αλλαγής των ρυθμίσεων δικτύου και πιστοποιητικών.

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Configuration** (Διαμόρφωση).
- 2 Επιλέξτε την καρτέλα **Network Configuration** (Διαμόρφωση δικτύου) και διαμορφώστε τις ρυθμίσεις δικτύου κατά περίπτωση.
- 3 Επιλέξτε την καρτέλα **Certification Configuration** (Διαμόρφωση πιστοποίησης) για να δημιουργήσετε το πιστοποιητικό SSL.

## Αλλαγή ρυθμίσεων πιστοποιητικού

Το πιστοποιητικό στρώματος ασφαλών υποδοχών (SSL, secure socket layer) είναι ένα αρχείο δεδομένων που επιτρέπει την ασφαλή σύνδεση του επιτόπιου διακομιστή σε ένα πρόγραμμα περιήγησης.

- 1 Χρησιμοποιήστε την καρτέλα Certificate Configuration (Διαμόρφωση πιστοποιητικού) για να προσθέσετε ή να αλλάξετε τις ρυθμίσεις πιστοποιητικού SSL.
  - ▶ **Laboratory Email** (Email εργαστηρίου)—Email επικοινωνίας με το εργαστήριο δοκιμών (απαιτείται έγκυρη μορφή διεύθυνσης ηλεκτρονικού ταχυδρομείου).
  - ▶ **Organization Unit** (Οργανωτική μονάδα)—Τμήμα.
  - ▶ **Organization** (Οργανισμός)—Ονομασία του εργαστηρίου δοκιμών.
  - ▶ **Location** (Τοποθεσία)—Διεύθυνση του εργαστηρίου δοκιμών.
  - ▶ **State** (Περιφέρεια)—Περιφέρεια στην οποία βρίσκεται το εργαστήριο δοκιμών (συμπληρώνεται αυτόματα με βάση τη διεύθυνση ηλεκτρονικού ταχυδρομείου).
  - ▶ **Country** (Χώρα)—Χώρα στην οποία βρίσκεται το εργαστήριο δοκιμών (συμπληρώνεται αυτόματα με βάση τη διεύθυνση ηλεκτρονικού ταχυδρομείου).
  - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Αποτύπωμα πιστοποιητικού, SHA1)—Αναγνωριστικός αριθμός πιστοποίησης.  
Το αποτύπωμα πιστοποιητικού (SHA1) διασφαλίζει ότι οι χρήστες δεν λαμβάνουν προειδοποιήσεις πιστοποιητικού κατά την πρόσβαση στο λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2. Το SHA1 εμφανίζεται μετά τη δημιουργία ή την ανανέωση ενός πιστοποιητικού. Ανατρέξτε στο [Ανανέωση πιστοποιητικού στη σελίδα 32](#) για περισσότερες πληροφορίες.
- 2 Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση) για να εφαρμόσετε τις αλλαγές που έγιναν.

## Αλλαγή ρυθμίσεων δικτύου και διακομιστή



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Συντονίστε όλες τις αλλαγές των ρυθμίσεων δικτύου και διακομιστή με τον διαχειριστή πληροφορικής για να αποφύγετε σφάλματα σύνδεσης με τον διακομιστή.

- 1 Χρησιμοποιήστε την καρτέλα Network Configuration (Ρύθμιση δικτύου) για να ρυθμίσετε ή να αλλάξετε τις ρυθμίσεις δικτύου και επιτόπιου διακομιστή.
  - ▶ **Static IP Address** (Διεύθυνση στατικού IP)—Η διεύθυνση IP που έχει καθοριστεί για τον επιτόπιο διακομιστή.
  - ▶ **Subnet Mask** (Μάσκα υποδικτύου)—Μάσκα υποδικτύου τοπικού δικτύου.
  - ▶ **Default Gateway Address** (Προεπιλεγμένη διεύθυνση πύλης)—Προεπιλεγμένη διεύθυνση IP του δρομολογητή.
  - ▶ **Hostname** (Όνομα κεντρικού υπολογιστή)—Καθορισμένο όνομα με το οποίο αναφέρεται ο επιτόπιος διακομιστής στο δίκτυο (ορίζεται ως localhost από προεπιλογή).
  - ▶ **DNS Suffix** (Επίθημα DNS)—Καθορισμένο επίθημα DNS.
  - ▶ **Nameserver 1 and 2** (Όνομα διακομιστή 1 και 2)—Διευθύνσεις IP ή ονόματα διακομιστών DNS.
  - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (Διακομιστής χρόνου NTP 1 και 2)—Διακομιστές για συγχρονισμό χρόνου NTP.
  - ▶ **MAC Address** (Διεύθυνση MAC)—Διεύθυνση MAC δικτύωσης διακομιστή (μόνο για ανάγνωση).
  - ▶ **Timezone** (Ζώνη ώρας)—Τοπική ζώνη ώρας του διακομιστή.
- 2 Επιβεβαιώστε ότι οι καταχωρήσεις είναι σωστές και επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση) για να επανεκκινήσετε τον διακομιστή και να εφαρμόσετε τις αλλαγές που έγιναν.



### ΠΡΟΣΟΧΗ

Λανθασμένες ρυθμίσεις μπορεί να διαταράξουν τη σύνδεση με τον διακομιστή.

## Λήψη και εγκατάσταση πιστοποιητικού

Για να κατεβάσετε και να εγκαταστήσετε ένα πιστοποιητικό SSL:

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε **Configuration** (Διαμόρφωση).
- 2 Επιλέξτε την καρτέλα **Certification Configuration** (Διαμόρφωση πιστοποίησης).
- 3 Επιλέξτε **Download Certificate** (Λήψη πιστοποιητικού) από την οθόνη Network Configuration (Διαμόρφωση δικτύου).  
Γίνεται λήψη του αρχείου πιστοποιητικού root\_cert.der.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Εάν σας ζητηθεί να αποθηκεύσετε το αρχείο, επιλέξτε μια τοποθεσία που μπορείτε να θυμηθείτε εύκολα. Εάν όχι, προσδιορίστε την προεπιλεγμένη τοποθεσία λήψης. Ορισμένα προγράμματα περιήγησης αποθηκεύουν αυτόματα το αρχείο στον φάκελο Downloads (Λήψεις).

- 4 Πλοηγηθείτε στον φάκελο στον υπολογιστή σας όπου αποθηκεύσατε το αρχείο.
- 5 Κάντε δεξιό κλικ στο αρχείο **root\_cert.der** και επιλέξτε **Install Certificate** (Εγκατάσταση πιστοποιητικού).  
Εάν εμφανιστεί ένα παράθυρο προειδοποίησης ασφαλείας, επιλέξτε **Open** (Άνοιγμα) για να ανοίξετε το αρχείο.
- 6 Στο παράθυρο καλωσορίσματος για το Certificate Import Wizard (Οδηγός εισαγωγής πιστοποιητικών), επιλέξτε **Local Machine** (Τοπικό μηχάνημα) για τη θέση αποθήκευσης και μετά επιλέξτε **Next** (Επόμενο).
- 7 Επιλέξτε **Place all certificates in the following store** (Τοποθέτηση όλων των πιστοποιητικών στον ακόλουθο χώρο αποθήκευσης) και, στη συνέχεια, επιλέξτε το κουμπί **Browse...** (Περιήγηση).
- 8 Στο παράθυρο Select Certificate Store (Επιλογή αποθήκευσης πιστοποιητικού), επιλέξτε **Trusted Root Certification Authorities** (Αξιόπιστες αρχές πιστοποιητικών ρίζας) και έπειτα επιλέξτε **OK**.
- 9 Βεβαιωθείτε ότι στο πεδίο Certificate Store (Αποθήκευση πιστοποιητικού) εμφανίζονται οι αξιόπιστες αρχές πιστοποιητικών ρίζας και έπειτα επιλέξτε **Next** (Επόμενο).
- 10 Στο παράθυρο Completing the Certificate Import Wizard (Ολοκλήρωση του οδηγού εισαγωγής πιστοποιητικών), επιλέξτε **Finish** (Τέλος).  
Εάν εμφανιστεί ένα παράθυρο Security Warning (Προειδοποίηση ασφαλείας), επιλέξτε **Yes** (Ναι) για να εγκαταστήσετε το πιστοποιητικό.
- 11 Στο πλαίσιο διαλόγου για την επιτυχημένη εισαγωγή, επιλέξτε **OK** για να κλείσετε τον οδηγό.

## Ανανέωση πιστοποιητικού



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να ανανεώνουν πιστοποιητικά και να επανεκκινούν το σύστημα.

Για να ανανεώσετε ένα πιστοποιητικό μετά από αλλαγή ρυθμίσεων δικτύου ή πιστοποιητικού:

- 1 Επιλέξτε **Regenerate Certificate** (Ανανέωση πιστοποιητικού) από την οθόνη Network Configuration (Διαμόρφωση δικτύου).
- 2 Επιλέξτε **Regenerate Certificate and Reboot** (Ανανέωση πιστοποιητικού και επανεκκίνηση) για να προχωρήσετε ή επιλέξτε **Cancel** (Ακύρωση) για έξοδο.

## Διαμόρφωση ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου συστήματος

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 επικοινωνεί με τους χρήστες αποστέλλοντας ειδοποιήσεις ηλεκτρονικού ταχυδρομείου που υποδεικνύουν την πρόοδο της ανάλυσης και ειδοποιήσεις για σφάλματα ή απαιτούμενες ενέργειες του χρήστη. Οι *Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού στη σελίδα 67* περιγράφουν τις διάφορες ειδοποιήσεις ηλεκτρονικού ταχυδρομείου που αποστέλλονται από το σύστημα.




### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Βεβαιωθείτε ότι οι ρυθμίσεις του ηλεκτρονικού ταχυδρομείου για την ανεπιθύμητη αλληλογραφία επιτρέπουν τις ειδοποιήσεις ηλεκτρονικού ταχυδρομείου από τον διακομιστή. Οι ειδοποιήσεις ηλεκτρονικού ταχυδρομείου αποστέλλονται από έναν λογαριασμό με όνομα **VeriSeq@<τομέας ηλεκτρονικού ταχυδρομείου πελάτη>**, όπου ο <τομέας ηλεκτρονικού ταχυδρομείου πελάτη> έχει οριστεί από την τοπική ομάδα IT κατά την εγκατάσταση του διακομιστή.

## Δημιουργία λίστας συνδρομητών ηλεκτρονικού ταχυδρομείου

Οι ειδοποιήσεις ηλεκτρονικού ταχυδρομείου αποστέλλονται σε μια λίστα καθορισμένων συνδρομητών που μπορούν να οριστούν στα ακόλουθα βήματα.

Για να καθορίσετε μια λίστα συνδρομητών:

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις) .
- 2 Επιλέξτε **Email Configuration** (Διαμόρφωση email).
- 3 Στο πεδίο Subscribers (Συνδρομητές), εισάγετε διευθύνσεις email χωρισμένες με κόμμα. Βεβαιωθείτε ότι οι διευθύνσεις email έχουν εισαχθεί σωστά. Το λογισμικό δεν επικυρώνει τη μορφή της διεύθυνσης email.
- 4 Επιλέξτε **Send test message** (Αποστολή δοκιμαστικού μηνύματος) για να δημιουργήσετε ένα δοκιμαστικό email στη λίστα συνδρομητών. Ελέγξτε τα εισερχόμενα email σας για να βεβαιωθείτε ότι το email έχει σταλεί.
- 5 Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).

## Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 επιτρέπει στους διαχειριστές να ενεργοποιούν ή να απενεργοποιούν την κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας. Μπορούν επίσης να ορίσουν ή να ενημερώσουν τον κωδικό πρόσβασης κρυπτογράφησης για τα αντίγραφα ασφαλείας της βάσης δεδομένων. Αυτός ο κωδικός πρόσβασης είναι απαραίτητος για την επαναφορά ενός αντιγράφου ασφαλείας της βάσης δεδομένων. Φροντίστε να αποθηκεύσετε τον κωδικό πρόσβασης σε ασφαλές μέρος για μελλοντική αναφορά.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι διαχειριστές έχουν δικαίωμα να ρυθμίζουν την κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων.

Για να ρυθμίσετε την κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας, κάντε τα εξής.

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις) ⚙️.
- 2 Επιλέξτε **Backup Encryption** (Κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας).
- 3 Επιλέξτε το πλαίσιο ελέγχου **Encrypt Backups** (Κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας).
- 4 Εισάγετε τον προτιμώμενο κωδικό πρόσβασης κρυπτογράφησης στο πεδίο **Encryption Password** (Κωδικός πρόσβασης κρυπτογράφησης).
- 5 Πληκτρολογήστε ξανά τον ίδιο κωδικό πρόσβασης στο πεδίο **Confirm Password** (Επιβεβαίωση κωδικού πρόσβασης).
- 6 Επιλέξτε **Save** (Αποθήκευση).



## Δημιουργία ενός μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας


Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 επιτρέπει στους διαχειριστές να δημιουργήσουν ένα μη κρυπτογραφημένο αρχείο αντιγράφου ασφαλείας που μπορεί να χρησιμοποιηθεί από την τεχνική υποστήριξη της Illumina. Το μη κρυπτογραφημένο αρχείο αντιγράφων ασφαλείας ισχύει μόνο για 24 ώρες πριν διαγραφεί αυτόματα.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι Διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να δημιουργήσουν ένα μη κρυπτογραφημένο αντίγραφο ασφαλείας.

Για να δημιουργήσετε ένα μη κρυπτογραφημένο αντίγραφο ασφαλείας, κάντε τα εξής.

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις) .
- 2 Επιλέξτε **Backup Encryption** (Κρυπτογράφηση αντιγράφων ασφαλείας).
- 3 Επιλέξτε το κουμπί **Generate Unencrypted Backup** (Δημιουργία αντιγράφου ασφαλείας χωρίς κρυπτογράφηση).
- 4 Επιλέξτε **Yes** (Ναι) στο παράθυρο επιβεβαίωσης.  
Εμφανίζεται μια προτροπή που επιβεβαιώνει το αίτημα λήψης αντιγράφων ασφαλείας χωρίς κρυπτογράφηση.
- 5 Επιλέξτε **OK**.  
Μπορείτε να επιβεβαιώσετε τη δημιουργία ενός μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας επιστρέφοντας στον πίνακα εργαλείων του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 και προβάλλοντας τον πίνακα Recent Activities (Πρόσφατες δραστηριότητες). Η επιτυχής δημιουργία ενός μη κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας επιβεβαιώνεται με την παρουσία μιας νέας δραστηριότητας.

## Διαμόρφωση κωδικών πρόσβασης δικτύου


Ο διαχειριστής ή ο μηχανικός επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina μπορεί να χρησιμοποιήσει τη σελίδα Network Passwords (Κωδικοί πρόσβασης δικτύου) για να ρυθμίσει τους κωδικούς πρόσβασης για την επικοινωνία μεταξύ του επιτόπιου διακομιστή και των στοιχείων του VeriSeq NIPT Solution έκδ.2.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι Διαχειριστές έχουν δικαίωμα αλλαγής κωδικών πρόσβασης δικτύου.

Για να διαμορφώσετε τους κωδικούς πρόσβασης δικτύου, κάντε τα εξής.

- 1 Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε το εικονίδιο Settings (Ρυθμίσεις) .
- 2 Επιλέξτε **Network Passwords** (Κωδικοί πρόσβασης δικτύου).
- 3 Πληκτρολογήστε έναν κωδικό πρόσβασης για τους αναλυτές αλληλουχιών στο πεδίο Sequencer Password (Κωδικός πρόσβασης του αναλυτή αλληλουχιών).
- 4 Πληκτρολογήστε ξανά τον ίδιο κωδικό πρόσβασης για τους αναλυτές αλληλουχιών στο πεδίο Confirm Password (Επιβεβαίωση κωδικού πρόσβασης).



### ΠΡΟΣΟΧΗ

Η ενημέρωση του κωδικού πρόσβασης του αναλυτή αλληλουχιών, ενώ βρίσκεται σε εξέλιξη μια εκτέλεση αλληλούχισης, μπορεί να προκαλέσει απώλεια δεδομένων.

- 5 Επιλέξτε **Save Sequencer Password** (Αποθήκευση κωδικού πρόσβασης του αναλυτή αλληλουχιών).  
Ο διακομιστής αποθηκεύει τον κωδικό πρόσβασης για τον αναλυτή αλληλουχιών. Βεβαιωθείτε ότι έχετε ενημερώσει όλους τους αναλυτές αλληλουχιών που είναι συνδεδεμένοι στον διακομιστή ώστε να χρησιμοποιούν αυτόν τον κωδικό πρόσβασης.
- 6 Εισάγετε έναν κωδικό πρόσβασης για το VeriSeq NIPT Microlab STAR στο πεδίο Automation Password (Κωδικός πρόσβασης αυτοματοποίησης).
- 7 Πληκτρολογήστε ξανά τον ίδιο κωδικό πρόσβασης για το ML STAR στο πεδίο Confirm Password (Επιβεβαίωση κωδικού πρόσβασης).
- 8 Επιλέξτε **Save Automation Password** (Αποθήκευση κωδικού πρόσβασης αυτοματισμού).  
Ο διακομιστής αποθηκεύει τον κωδικό πρόσβασης για το ML STAR. Βεβαιωθείτε ότι έχετε ενημερώσει όλα τα όργανα του ML STAR που είναι ήδη συνδεδεμένα στον διακομιστή ώστε να χρησιμοποιούν αυτόν τον κωδικό πρόσβασης.



#### ΠΡΟΣΟΧΗ

Η ενημέρωση του κωδικού πρόσβασης αυτοματισμού ενώ βρίσκεται σε εξέλιξη η προετοιμασία του δείγματος μπορεί να προκαλέσει απώλεια δεδομένων.

## Αποσύνδεση

- ▶ Επιλέξτε το εικονίδιο προφίλ χρήστη στην επάνω δεξιά γωνία της οθόνης και επιλέξτε **Log Out** (Αποσύνδεση).

## Ανάλυση και αναφορές

Μετά τη συλλογή τους, τα δεδομένα αλληλούχισης υποβάλλονται σε αποπολύπλεξη, μετατρέπονται σε μορφή FASTQ, ευθυγραμμίζονται σε γονιδίωμα αναφοράς και αναλύονται για ανίχνευση ανευπλοειδίας. Προσδιορίζονται διάφορες μετρήσεις, όπως περιγράφεται παρακάτω, προκειμένου να προσδιοριστεί η τελική απάντηση για κάθε δεδομένο δείγμα.

## Αποπολυπλεξία και παραγωγή FASTQ

Τα δεδομένα αλληλούχισης που είναι αποθηκευμένα σε μορφή BCL υποβάλλονται σε επεξεργασία μέσω του λογισμικού μετατροπής bcl2fastq, το οποίο αποπολυπλέκει τα δεδομένα και μετατρέπει τα αρχεία BCL σε τυποποιημένες μορφές αρχείων FASTQ για ανάλυση σε επόμενο στάδιο. Για κάθε εκτέλεση αλληλούχισης, το λογισμικό προσδιορισμού δημιουργεί ένα φύλλο δειγμάτων (SampleSheet.csv). Αυτό το αρχείο περιέχει πληροφορίες για το δείγμα που παρέχονται στο λογισμικό κατά τη διαδικασία προετοιμασίας του δείγματος (χρησιμοποιώντας το API του λογισμικού). Αυτά τα φύλλα δειγμάτων περιέχουν μια επικεφαλίδα με πληροφορίες σχετικά με την εκτέλεση και περιγραφικά στοιχεία για τα δείγματα που υποβλήθηκαν σε επεξεργασία σε μια συγκεκριμένη κυψέλη ροής.

Ο ακόλουθος πίνακας παρέχει λεπτομέρειες για τα δεδομένα του φύλλου δειγμάτων.



#### ΠΡΟΣΟΧΗ

ΜΗΝ τροποποιείτε ή επεξεργάζεστε αυτό το αρχείο φύλλου δειγμάτων. Δημιουργείται από το σύστημα και οι τροποποιήσεις μπορούν να προκαλέσουν δυσμενείς επιπτώσεις στα επόμενα στάδια, συμπεριλαμβανομένων εσφαλμένων αποτελεσμάτων ή αποτυχίας της ανάλυσης.

Όνομα στήλης	Περιγραφή
SampleID (Αναγνωριστικό δείγματος)	Το αναγνωριστικό δείγματος.
SampleName (Όνομα δείγματος)	Το όνομα δείγματος. Προεπιλογή: το ίδιο με το SampleID.
Sample_Plate (Πλάκα δείγματος)	Το αναγνωριστικό πλάκας για ένα συγκεκριμένο δείγμα. Προεπιλογή: κενό.
Sample_Well (Βοθρίο δείγματος)	Αναγνωριστικό βοθρίου στην πλάκα για ένα συγκεκριμένο δείγμα.
I7_Index_ID (ID ευρετηρίου I7)	Αναγνωριστικό του πρώτου προσαρμογέα ευρετηρίου.
index (Ευρετήριο)	Αλληλουχία νουκλεοτιδίου του πρώτου προσαρμογέα.
I5_Index_ID (ID ευρετηρίου I5)	Αναγνωριστικό του δεύτερου προσαρμογέα.
index2 (Ευρετήριο2)	Αλληλουχία νουκλεοτιδίου του δεύτερου προσαρμογέα.
Sample_Project (Έργο δείγματος)	Το αναγνωριστικό έργου για ένα συγκεκριμένο δείγμα. Προεπιλογή: κενό.
SexChromosomes (Χρωμοσώματα φύλου)	Ανάλυση που αφορά τα χρωμοσώματα του φύλου. Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Ναι)—Ζητείται αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου και αναφορά φύλου.</li> <li>• <b>No</b> (Όχι)—Δεν ζητείται ούτε αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου ούτε αναφορά φύλου.</li> <li>• <b>SCA</b>—Ζητείται αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου, αλλά όχι αναφορά φύλου.</li> </ul>
SampleType (Τύπος δείγματος)	Ο τύπος του δείγματος. Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Μονήρης)—Κύηση με ένα έμβρυο.</li> <li>• <b>Twin</b> (Δίδυμα)—Κύηση με πολλαπλά έμβρυα.</li> <li>• <b>Control</b> (Μάρτυρας)—Δείγμα μάρτυρα με γνωστή ταξινόμηση φύλου και ανευπλοειδίας.</li> <li>• <b>NTC</b>—Δείγμα αρνητικού μάρτυρα ελέγχου (χωρίς DNA).</li> </ul>

## Sequencing QC (Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης)

Οι μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης προσδιορίζουν τις κυψελίδες ροής που είναι πιθανό να αποτύχουν στην ανάλυση με μεγάλη πιθανότητα. Οι μετρήσεις πυκνότητας συστάδων, το ποσοστό αναγνώσεων που διέρχονται από φίλτρο (PF) και οι μετρήσεις rerephasing και phasing περιγράφουν τη γενική ποιότητα των δεδομένων αλληλούχισης και είναι κοινές σε πολλές εφαρμογές αλληλούχισης επόμενης γενιάς. Η μέτρηση των προβλεπόμενων ευθυγραμμισμένων αναγνώσεων εκτιμά το επίπεδο των κυψελίδων ροής του βάθους αλληλούχισης. Εάν τα δεδομένα χαμηλής ποιότητας αποτύχουν στη μέτρηση των προβλεπόμενων ευθυγραμμισμένων αναγνώσεων, η επεξεργασία της εκτέλεσης τερματίζεται. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα *Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης* στη σελίδα 44.

## Εκτιμήσεις εμβρυϊκού κλάσματος

Το εμβρυϊκό κλάσμα αναφέρεται στο ποσοστό του ελεύθερου από κύτταρα, κυκλοφορούντος DNA σε ένα δείγμα μητρικού αίματος που προέρχεται από τον πλακούντα. Το λογισμικό προσδιορισμού χρησιμοποιεί πληροφορίες τόσο από την κατανομή μεγέθους θραυσμάτων cfDNA όσο και από τις διαφορές στη γονιδιωματική κάλυψη μεταξύ μητρικού και εμβρυϊκού cfDNA για τον υπολογισμό της εκτίμησης του εμβρυϊκού κλάσματος.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kim, S.K., et al, Determination of fetal DNA fraction from the plasma of pregnant women using sequence read counts, Prenatal Diagnosis Aug 2015; 35(8):810-5. doi: 10.1002/pd.4615

## Στατιστικά στοιχεία που χρησιμοποιούνται στην τελική βαθμολόγηση

Για όλα τα χρωμοσώματα, τα δεδομένα αλληλούχισης συζευγμένων άκρων ευθυγραμμίζονται με το γονιδίωμα αναφοράς (HG19). Οι μοναδικές μη διπλότυπες ευθυγραμμισμένες αναγνώσεις συγκεντρώνονται σε κάδους των 100 kb. Οι μετρήσεις του αντίστοιχου κάδου είναι προσαρμοσμένες για μεροληψία GC και σύμφωνα με την ειδική ανά περιοχή γονιδιωματική κάλυψη που προσδιορίστηκε προηγουμένως. Με τη χρήση τέτοιων κανονικοποιημένων μετρήσεων κάδου, οι στατιστικές βαθμολογίες προκύπτουν για κάθε αυτοσωμικό χρωμόσωμα μέσω της σύγκρισης των περιοχών κάλυψης που μπορούν να επηρεαστούν από ανευπλοειδία με τα υπόλοιπα αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Ο λογαριθμικός λόγος πιθανοτήτων (LLR) υπολογίζεται για κάθε δείγμα με συνεκτίμηση αυτών των βαθμολογιών βάσει της κάλυψης και του εκτιμώμενου εμβρυϊκού κλάσματος. Ο LLR είναι η πιθανότητα επηρεασμού ενός δείγματος δεδομένης της παρατηρηθείσας κάλυψης και του εμβρυϊκού κλάσματος έναντι της πιθανότητας μη επηρεασμού ενός δείγματος δεδομένης της ίδιας παρατηρηθείσας κάλυψης. Στον υπολογισμό αυτού του λόγου λαμβάνεται επίσης υπόψη η εκτιμώμενη αβεβαιότητα στο εμβρυϊκό κλάσμα. Για τους επόμενους υπολογισμούς, χρησιμοποιείται ο φυσικός λογάριθμος του λόγου. Το λογισμικό προσδιορισμού αξιολογεί τον LLR για κάθε χρωμόσωμα-στόχο και κάθε δείγμα ώστε να παράσχει έναν προσδιορισμό για την ανευπλοειδία.

Τα στατιστικά στοιχεία για τα χρωμοσώματα X και Y είναι διαφορετικά από τα στατιστικά στοιχεία που χρησιμοποιούνται για τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Για τα έμβρυα που αναγνωρίζονται ως θηλυκά, οι κλήσεις SCA απαιτούν συμφωνία ταξινόμησης με βάση την LLR και την κανονικοποιημένη χρωμοσωμική τιμή.<sup>1</sup> Οι ειδικές βαθμολογίες LLR υπολογίζονται για το [45,X] (σύνδρομο Turner) και για το [47,XXX]. Για τα έμβρυα που αναγνωρίζονται ως αρσενικά, οι κλήσεις SCA για [47,XXY] (σύνδρομο Klinefelter) ή [47,XYY] μπορούν να βασίζονται στη σχέση μεταξύ των κανονικοποιημένων χρωμοσωμικών τιμών για τα χρωμοσώματα X και Y (NCV\_X και NCV\_Y). Τα δείγματα που αφορούν αρσενικά έμβρυα για τα οποία η NCV\_X βρίσκεται στο εύρος που παρατηρείται για τα ευπλοειδή θηλυκά δείγματα μπορούν να ονομαστούν [47,XXY]. Τα δείγματα που αφορούν αρσενικά δείγματα για τα οποία ο NCV\_X βρίσκεται στο εύρος που παρατηρείται για ευπλοειδή αρσενικά δείγματα, αλλά για τα οποία το χρωμόσωμα Y υπερ-εκπροσωπείται, μπορούν να ονομαστούν [47,XYY].

Ορισμένες τιμές των NCV\_Y και NCV\_X βρίσκονται εκτός της δυνατότητας του συστήματος να προσδιορίσει το SCA. Αυτά τα δείγματα παράγουν ένα μη αναφερόμενο αποτέλεσμα για την ταξινόμηση XY. Τα αυτοσωμικά αποτελέσματα εξακολουθούν να παρέχονται για αυτά τα δείγματα, εάν όλες οι άλλες μετρήσεις QC είναι επιτυχείς.

## Ποιοτικός έλεγχος ανάλυσης

Μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου ανάλυσης που υπολογίζονται κατά τη διάρκεια της ανάλυσης και χρησιμοποιούνται για τον εντοπισμό δειγμάτων που αποκλίνουν σε μεγάλο βαθμό από την αναμενόμενη συμπεριφορά. Τα δεδομένα για δείγματα που δεν επιτυγχάνουν σε αυτές τις μετρήσεις θεωρούνται αναξιόπιστα και επισημαίνονται ως αποτυχημένα. Όταν τα δείγματα παράγουν αποτελέσματα εκτός των αναμενόμενων ορίων βάσει αυτών των μετρήσεων, η αναφορά NIPT παρέχει μια αιτία ποιοτικού ελέγχου ως προειδοποίηση ή ως αιτία αποτυχίας. Ανατρέξτε στα *Μηνύματα με αιτίες για ποιοτικό έλεγχο στη σελίδα 54* για περισσότερες πληροφορίες σχετικές με αυτές τις αιτίες ποιοτικού ελέγχου.

<sup>1</sup>Bianchi D, Platt L, Goldberg J et al. Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890–901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

## Ποιοτικός έλεγχος δειγμάτων NTC

Η λύση VeriSeq NIPT Solution επιτρέπει την προσθήκη δειγμάτων NTC ως μέρος της εκτέλεσης. Το ML STAR μπορεί να παράξει έως και 2 NTC ανά εκτέλεση για παρτίδες 24 δειγμάτων και 48 δειγμάτων και έως και 4 NTC για παρτίδες 96 δειγμάτων. Ανεξάρτητα από το πόσα δείγματα NTC προστίθενται, το λογισμικό ελέγχει για έναν ελάχιστο μέσο όρο 4.000.000 μοναδικών χαρτογραφημένων θραυσμάτων ανά δείγμα ανά δεξαμενή. Για τον λόγο αυτό, μην προσθέτετε περισσότερα από 2 δείγματα NTC ανά δεξαμενή. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα *Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης στη σελίδα 44*.

Καταστάσεις ποιοτικού ελέγχου για δείγματα NTC:

- ▶ **Επεξεργασία δείγματος NTC**—Κατά την επεξεργασία ενός δείγματος NTC, το λογισμικό εφαρμόζει ένα αποτέλεσμα ποιοτικού ελέγχου PASS (Έγκριση) όταν η κάλυψη του δείγματος είναι χαμηλή, όπως αναμένεται για το NTC.
- ▶ **Δείγμα ασθενούς ως NTC**—Όταν γίνεται επεξεργασία ενός δείγματος ασθενούς, το οποίο επισημαίνεται ως NTC, ανιχνεύεται υψηλή κάλυψη. Επειδή το δείγμα επισημαίνεται ως NTC, το λογισμικό επισημαίνει την κατάσταση ποιοτικού ελέγχου του δείγματος ως FAIL (Αποτυχία) με την ακόλουθη αιτιολογία: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE. (ΔΕΙΓΜΑ NTC ΜΕ ΥΨΗΛΗ ΚΑΛΥΨΗ).

## Επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ. 2

Ο επιτόπιος διακομιστής VeriSeq έκδ.2 τρέχει ένα λειτουργικό σύστημα βασισμένο στο Linux και παρέχει περίπου 7,5 TB χωρητικότητα αποθήκευσης για δεδομένα. Υποθέτοντας μέγεθος δεδομένων 25 GB ανά εκτέλεση αλληλούχισης, ο διακομιστής μπορεί να αποθηκεύσει έως και 300 εκτελέσεις. Όταν η ελάχιστη χωρητικότητα αποθήκευσης δεν είναι διαθέσιμη, εκδίδεται μια αυτοματοποιημένη ειδοποίηση. Ο διακομιστής είναι εγκατεστημένος στο τοπικό δίκτυο.

## Τοπικός δίσκος

Το λογισμικό προσδιορισμού καθιστά διαθέσιμους στον χρήστη συγκεκριμένους φακέλους στον επιτόπιο διακομιστή. Αυτοί οι φάκελοι μπορούν να αντιστοιχιστούν χρησιμοποιώντας ένα πρωτόκολλο κοινής χρήσης Samba σε οποιονδήποτε σταθμό εργασίας ή φορητό υπολογιστή στο τοπικό δίκτυο.

Όνομα φακέλου	Περιγραφή	Πρόσβαση
Input (Εισερχόμενα)	Περιέχει δεδομένα αλληλούχισης που έχουν δημιουργηθεί από το σύστημα αλληλούχισης επόμενης γενιάς που αντιστοιχίζεται στον διακομιστή.	Ανάγνωση και γραφή.
Output (Εξερχόμενα)	Περιέχει όλες τις αναφορές που έχουν δημιουργηθεί από το λογισμικό.	Μόνο ανάγνωση.
Backup (Δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας)	Περιέχει αντίγραφα ασφαλείας της βάσης δεδομένων.	Μόνο ανάγνωση.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Η αντιστοίχιση του τοπικού δίσκου βασίζεται στο πρωτόκολλο Μπλοκ μηνυμάτων διακομιστή (SMB, Server Message Block). Το λογισμικό υποστηρίζει επί του παρόντος τις εκδόσεις SMB2 και νεότερες. Ο διακομιστής απαιτεί υπογραφή SMB. Ενεργοποιήστε αυτές τις εκδόσεις στον εξοπλισμό (φορητό υπολογιστή/σταθμό εργασίας) που αντιστοιχίζετε.

## Τοπική βάση δεδομένων

Το λογισμικό ανάλυσης διατηρεί μια τοπική βάση δεδομένων όπου διατηρούνται οι πληροφορίες της βιβλιοθήκης, οι πληροφορίες της εκτέλεσης αλληλούχισης και τα αποτελέσματα της ανάλυσης. Η βάση δεδομένων αποτελεί αναπόσπαστο μέρος του λογισμικού ανάλυσης και δεν είναι προσβάσιμη από τον χρήστη. Το σύστημα διατηρεί έναν αυτόματο μηχανισμό δημιουργίας αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων στον επιτόπιο διακομιστή. Εκτός από τις ακόλουθες διαδικασίες της βάσης δεδομένων, οι χρήστες ενθαρρύνονται να δημιουργούν τακτικά αντίγραφα ασφαλείας της βάσης δεδομένων σε μια εξωτερική τοποθεσία.

- ▶ **Δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων**—Ένα στιγμιότυπο της βάσης δεδομένων αποθηκεύεται αυτόματα σε ωριαία, ημερήσια, εβδομαδιαία και μηνιαία βάση. Τα ωριαία αντίγραφα ασφαλείας καταργούνται μετά τη δημιουργία ενός ημερήσιου αντιγράφου ασφαλείας. Ομοίως, τα ημερήσια αντίγραφα ασφαλείας καταργούνται όταν είναι έτοιμο το εβδομαδιαίο αντίγραφο ασφαλείας. Τα εβδομαδιαία αντίγραφα ασφαλείας καταργούνται μετά τη δημιουργία ενός μηνιαίου αντιγράφου ασφαλείας και διατηρείται μόνο 1 μηνιαίο αντίγραφο ασφαλείας. Η συνιστώμενη πρακτική είναι η δημιουργία μιας αυτοματοποιημένης δέσμης ενεργειών που μπορεί να διατηρήσει τον φάκελο αντιγράφων ασφαλείας σε ένα τοπικό NAS. Αυτά τα αντίγραφα ασφαλείας δεν περιλαμβάνουν τους φακέλους εισόδου και εξόδου.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 παρέχει μια επιλογή κρυπτογράφησης για τη δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων. Ανατρέξτε στην ενότητα [Διαμόρφωση κρυπτογράφησης αντιγράφων ασφαλείας στη σελίδα 34](#) για περισσότερες πληροφορίες.

- ▶ **Επαναφορά βάσης δεδομένων**—Η βάση δεδομένων μπορεί να επανέλθει από οποιοδήποτε στιγμιότυπο αντιγράφου ασφαλείας. Οι επαναφορές πραγματοποιούνται μόνο από τους μηχανικούς επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina. Ο κωδικός πρόσβασης κρυπτογράφησης πρέπει να παρέχεται για την επαναφορά ενός κρυπτογραφημένου αντιγράφου ασφαλείας. Αυτός ο κωδικός πρόσβασης πρέπει να είναι ο κωδικός πρόσβασης που ισχύει κατά τη στιγμή της δημιουργίας αντιγράφου ασφαλείας.
- ▶ **Δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας δεδομένων**—Αν και ο επιτόπιος διακομιστής μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως το κύριο σημείο αποθήκευσης για τις εκτελέσεις αλληλούχισης, μπορεί να αποθηκεύσει μόνο περίπου 300 εκτελέσεις. Η Illumina συνιστά τη δημιουργία ενός αυτοματοποιημένου αντιγράφου ασφαλείας δεδομένων που εκτελείται σε συνεχή βάση σε μια άλλη συσκευή μακροπρόθεσμης αποθήκευσης ή σε ένα NAS.
- ▶ **Συντήρηση**—Ενημερώσεις για το λογισμικό δοκιμών ή τον ίδιο τον επιτόπιο διακομιστή παρέχονται από την τεχνική υποστήριξη της Illumina.

## Αρχειοθέτηση δεδομένων

Συμβουλευτείτε την πολιτική αρχειοθέτησης του τοπικού εργαστηρίου IT για να προσδιορίσετε πώς θα αρχειοθετήσετε τους καταλόγους εισόδου και εξόδου. Το λογισμικό προσδιορισμού παρακολουθεί τον υπόλοιπο χώρο δίσκου στον κατάλογο εισόδου και ενημερώνει τους χρήστες με email όταν η υπόλοιπη χωρητικότητα δίσκου είναι κάτω από 1 TB.

Μην χρησιμοποιείτε τον επιτόπιο διακομιστή για αποθήκευση δεδομένων. Μεταφέρετε τα δεδομένα στον επιτόπιο διακομιστή και αρχειοθετήστε τα σε τακτικά διαστήματα.

Μια τυπική εκτέλεση αλληλούχισης που είναι συμβατή με τη ροή εργασίας ανάλυσης cfDNA απαιτεί 25–30 GB για εκτελέσεις του αναλυτή αλληλουχιών επόμενης γενιάς. Το πραγματικό μέγεθος του φακέλου εκτέλεσης εξαρτάται από την τελική πυκνότητα της συστάδας.

Αρχειοθετήστε δεδομένα μόνο όταν το σύστημα είναι αδρανές και δεν βρίσκονται σε εξέλιξη εκτελέσεις ανάλυσης ή αλληλούχισης.

## Αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή

Ο επιτόπιος διακομιστής διαθέτει 3 φακέλους που μπορούν να αντιστοιχιστούν ξεχωριστά σε οποιονδήποτε υπολογιστή με Microsoft Windows:

- ▶ **input** (Εισερχόμενα)—Αντιστοιχίζονται στους φακέλους δεδομένων αλληλούχισης. Να τοποθετείται στον υπολογιστή που είναι συνδεδεμένος στο σύστημα αλληλούχισης. Ρυθμίστε το σύστημα αλληλούχισης για τη ροή δεδομένων στον φάκελο εισερχομένων.
- ▶ **output** (Εξερχόμενα)—Αντιστοιχίζονται στις αναφορές ανάλυσης του διακομιστή και στις αναφορές επεξεργασίας του προσδιορισμού.
- ▶ **backup** (Αντίγραφα ασφαλείας)—Αντιστοιχίζονται στα αρχεία αντιγράφων ασφαλείας της βάσης δεδομένων.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι ενεργοί μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να αντιστοιχίσουν μονάδες δίσκων διακομιστή.

Για να αντιστοιχίσετε κάθε φάκελο:

- 1 Συνδεθείτε στον υπολογιστή εντός του υποδικτύου του επιτόπιου διακομιστή.
- 2 Κάντε δεξί κλικ στο **Computer** (Υπολογιστής) και επιλέξτε **Map network drive** (Αντιστοίχιση μονάδας δίσκου δικτύου).
- 3 Επιλέξτε ένα γράμμα από την αναπτυσσόμενη λίστα Drive (Μονάδα δίσκου).
- 4 Στο πεδίο Folder (Φάκελος), εισαγάγετε \\<Διεύθυνση IP επιτόπιου διακομιστή VeriSeq έκδ.2>\<όνομα φακέλου>.

Για παράδειγμα: \\10.50.132.92\εισερχόμενα.

- 5 Εισάγετε το όνομα χρήστη και τον κωδικό πρόσβασής σας (ως ενεργός διαχειριστής) του λογισμικού προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2.

Οι φάκελοι που αντιστοιχίστηκαν επιτυχώς εμφανίζονται προσαρτημένοι στον υπολογιστή. Εάν αλλάξει ο ρόλος, η ενεργή κατάσταση ή ο κωδικός πρόσβασης του διαχειριστή, η ενεργή σύνδεση του αντιστοιχισμένου διακομιστή τερματίζεται.



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Η αντιστοίχιση του τοπικού δίσκου βασίζεται στο πρωτόκολλο Μπλοκ μηνυμάτων διακομιστή (SMB, Server Message Block). Το λογισμικό υποστηρίζει επί του παρόντος τις εκδόσεις SMB2 και νεότερες. Ο διακομιστής απαιτεί υπογραφή SMB. Ενεργοποιήστε αυτές τις εκδόσεις στον εξοπλισμό (φορητό υπολογιστή/σταθμό εργασίας) που αντιστοιχίζετε.

## Επανεκκίνηση του διακομιστή



### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι ενεργοί μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να επανεκκινήσουν τον διακομιστή.

Για να επανεκκινήσετε τον διακομιστή:

- 1 Στην αναπτυσσόμενη λίστα **Settings** (Ρυθμίσεις), επιλέξτε **Reboot Server** (Επανεκκίνηση διακομιστή).

- 2 Επιλέξτε **Reboot** (Επανεκκίνηση) για να επανεκκινήσετε το σύστημα ή **Cancel** (Ακύρωση) για έξοδο χωρίς επανεκκίνηση.
- 3 Εισαγάγετε μια αιτία για τερματισμό λειτουργίας του διακομιστή.  
Η αιτία καταγράφεται για την αντιμετώπιση προβλημάτων.



#### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Η επανεκκίνηση του συστήματος θα διαρκέσει μερικά λεπτά.

## Τερματισμός λειτουργίας του διακομιστή



#### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μόνο οι μηχανικοί τεχνικής υποστήριξης και οι διαχειριστές έχουν το δικαίωμα να τερματίσουν τη λειτουργία του διακομιστή.

Για να τερματίσετε τη λειτουργία του επιτόπιου διακομιστή:

- 1 Στην αναπτυσσόμενη λίστα **Settings** (Ρυθμίσεις), επιλέξτε **Shut Down Server** (Τερματισμός λειτουργίας διακομιστή).
- 2 Επιλέξτε **Shut Down** (Τερματισμός λειτουργίας) για να τερματίσετε τη λειτουργία του επιτόπιου διακομιστή ή επιλέξτε **Cancel** (Άκυρο) για να βγείτε από το σύστημα χωρίς να τερματίσετε τη λειτουργία.
- 3 Εισαγάγετε μια αιτία για τον τερματισμό λειτουργίας του επιτόπιου διακομιστή.  
Η αιτία καταγράφεται για την αντιμετώπιση προβλημάτων.

## Ανάκτηση λειτουργίας μετά από απροσδόκητη απενεργοποίηση

Σε περίπτωση διακοπής ρεύματος ή τυχαίου τερματισμού λειτουργίας από τον χρήστη στη διάρκεια μιας εκτέλεσης ανάλυσης, το σύστημα:

- ▶ Επανεκκινεί αυτόματα το λογισμικό προσδιορισμού κατά την επανεκκίνηση.
- ▶ Αναγνωρίζει ότι η εκτέλεση της ανάλυσης απέτυχε και υποβάλλει εκ νέου την εκτέλεση στην ουρά για επεξεργασία.
- ▶ Δημιουργεί εξερχόμενα όταν η ανάλυση ολοκληρωθεί επιτυχώς.



#### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Εάν η ανάλυση αποτύχει, το λογισμικό ανάλυσης επιτρέπει στο σύστημα να υποβάλει εκ νέου την εκτέλεση για ανάλυση έως και 3 φορές.



## Περιβαλλοντικά ζητήματα

Ζητήματα σχετικά με τη θερμοκρασία του περιβάλλοντος για τον επιτόπιο διακομιστή εμφανίζονται στον παρακάτω πίνακα.

Πίνακας 1 Τιμές θερμοκρασίας περιβάλλοντος για τον επιτόπιο διακομιστή VeriSeq έκδ.2

Υψόμετρο	Λειτουργική θερμοκρασία περιβάλλοντος	Μη λειτουργική θερμοκρασία περιβάλλοντος
Στάθμη θάλασσας	10°C έως 40°C	0°C έως 60°C
+10.000 πόδια	0°C έως 30°C	-10°C έως 50°C

Πληροφορίες σχετικά με την απόρριψη του ηλεκτρονικού εξοπλισμού (δηλ. WEEE, ανάλογα με την περίπτωση) παρέχονται στον ιστότοπο της Illumina στη διεύθυνση <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

# Παράρτημα Α Μετρήσεις ποιοτικού ελέγχου

Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου ποσοτικοποίησης .....	44
Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης .....	44

## Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου ποσοτικοποίησης

Μέτρηση	Περιγραφή	Κατώτερο όριο	Ανώτερο όριο	Σκεπτικό
standard_r_squared	Τιμή τετραγώνου R του μοντέλου της πρότυπης καμπύλης.	0,980	N/A (Δ/Ι)	Τα μοντέλα καμπυλών προτύπων που παρουσιάζουν φτωχή γραμμικότητα στον χώρο log-log δεν είναι καλοί προγνωστικοί δείκτες των πραγματικών συγκεντρώσεων του δείγματος.
standard_slope	Κλίση του μοντέλου καμπυλών προτύπων.	0,95	1,15	Τα μοντέλα καμπύλης προτύπων που έχουν κλίση εκτός των αναμενόμενων ζωνών επιδόσεων υποδηλώνουν ένα αναξιόπιστο μοντέλο.
ccn_library_pg_ul	Μέγιστη επιτρεπόμενη συγκέντρωση δείγματος.	N/A (Δ/Ι)	1000 pg/μl	Δείγματα με υπολογιζόμενες συγκεντρώσεις DNA που υπερβαίνουν τις προδιαγραφές υποδεικνύουν υπερβολική μόλυνση γονιδιωματικού DNA.
median_ccn_pg_ul	Μέση υπολογισμένη τιμή συγκέντρωσης για όλα τα δείγματα της παρτίδας.	16 pg/μl	N/A (Δ/Ι)	Μια δεξαμενή αλληλούχισης κατάλληλου όγκου δεν μπορεί να έχει υπερβολικά μεγάλο αριθμό υπερβολικά αραιών δειγμάτων. Οι παρτίδες με μεγάλο αριθμό αραιών δειγμάτων υποδεικνύουν αποτυχία της προετοιμασίας του δείγματος.

## Μετρήσεις και όρια ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης

Μέτρηση	Περιγραφή	Κατώτερο όριο	Ανώτερο όριο	Σκεπτικό
cluster_density (πυκνότητα συστάδας)	Η πυκνότητα της συστάδας αλληλούχισης.	152.000 ανά mm <sup>2</sup>	338.000 ανά mm <sup>2</sup>	Η κυψελίδα ροής με χαμηλή πυκνότητα συστάδων δεν παράγει αρκετές αναγνώσεις. Οι κυψελίδες ροής με υπερβολική πυκνότητα συστάδα παράγουν συνήθως δεδομένα αλληλούχισης χαμηλής ποιότητας.
pct_pf	Ποσοστό αναγνώσεων που διέρχονται το φίλτρο αγνότητας.	≥50%	N/A (Δ/Ι)	Κυψελίδες ροής με εξαιρετικά χαμηλό %PF μπορεί να έχουν μη φυσιολογική αναπαράσταση βάσης και είναι πιθανό να υποδεικνύουν προβλήματα με τις αναγνώσεις PF.
prephasing (προχώρηση βάσης)	Κλάσμα προχώρησης βάσης.	N/A (Δ/Ι)	≤0,003	Εμπειρικά βελτιστοποιημένες συστάσεις για τη λύση VeriSeq NIPT Solution v2.

Μέτρηση	Περιγραφή	Κατώτερο όριο	Ανώτερο όριο	Σκεπτικό
phasing (καθυστέρηση βάσης)	Κλάσμα καθυστέρησης βάσης.	N/A (Δ/Ι)	≤0,004	Εμπειρικά βελτιστοποιημένες συστάσεις για τη λύση VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads (προβλεπόμενες ευθυγραμμισμένες αναγνώσεις)	Εκτιμώμενος μέσος αριθμός μοναδικά αντιστοιχισμένων θραυσμάτων ανά δείγμα.	≥4.000.000	N/A (Δ/Ι)	Καθορίζεται ως ελάχιστη παρατηρούμενη μη εξαιρούμενη θέση (NES, not excluded sites) σε φυσιολογικό πληθυσμό.

# Παράρτημα Β Αναφορές συστήματος

Εισαγωγή .....	46
Περίληψη αναφορών του συστήματος .....	47
Συμβάντα δημιουργίας αναφορών .....	49
Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων .....	50
Αναφορές επεξεργασίας .....	59

## Εισαγωγή

Το λογισμικό προσδιορισμού παράγει δύο κατηγορίες αναφορών:

- ▶ Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων.
- ▶ Αναφορές επεξεργασίας.

Υπάρχουν άλλοι δύο τύποι αναφοράς:

- ▶ **Ενημερωτική**—Αναφορά που σχετίζεται με τη διαδικασία και παρέχει πληροφορίες σχετικά με την πρόοδο του προσδιορισμού και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την επιβεβαίωση της ολοκλήρωσης ενός συγκεκριμένου βήματος. Η αναφορά παρέχει επίσης πληροφορίες όπως αποτελέσματα ποιοτικού ελέγχου και αναγνωριστικούς αριθμούς.
- ▶ **Ενεργοποιήσιμη**—Ασύγχρονη αναφορά που ενεργοποιείται από ένα συμβάν του συστήματος ή μια ενέργεια του χρήστη που απαιτεί την προσοχή του χρήστη.

Αυτή η ενότητα περιγράφει κάθε αναφορά και παρέχει τις λεπτομέρειες της αναφοράς για την ενσωμάτωση του LIMS.

## Εξερχόμενα αρχεία

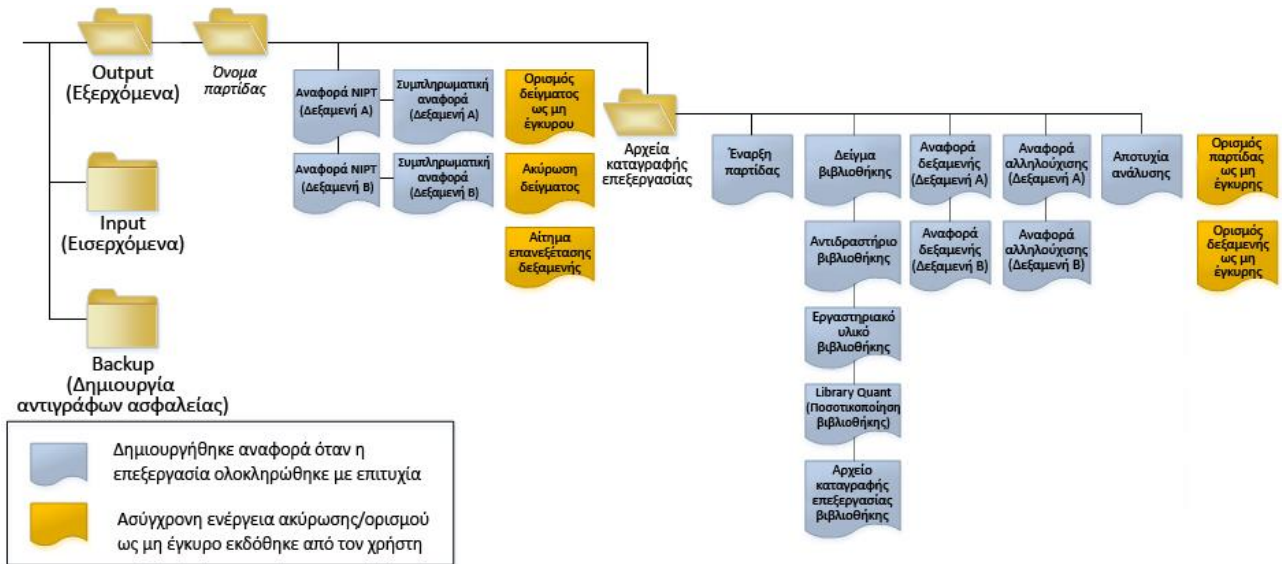
Οι αναφορές του λογισμικού προσδιορισμού δημιουργούνται στον εσωτερικό σκληρό δίσκο του επιτόπιου διακομιστή που αντιστοιχίζεται στη μονάδα δίσκου του χρήστη ως φάκελος εξερχόμενων μόνο για ανάγνωση. Κάθε αναφορά παράγεται με ένα αντίστοιχο τυπικό αρχείο αθροίσματος ελέγχου MD5, το οποίο χρησιμοποιείται για να επαληθευτεί ότι το αρχείο δεν έχει τροποποιηθεί.

Όλες οι αναφορές αποτελούνται από απλό κείμενο που οριοθετείται με στηλοθέτες. Οι αναφορές μπορούν να ανοιχτούν με οποιοδήποτε πρόγραμμα επεξεργασίας κειμένου ή με ένα πρόγραμμα επεξεργασίας δεδομένων σε πίνακες, όπως το Microsoft Excel.

## Δομή αρχείου αναφορών

Το λογισμικό προσδιορισμού αποθηκεύει τις αναφορές σε μια συγκεκριμένη δομή στον φάκελο Output (Εξερχόμενα).

Εικόνα 5 Δομή φακέλου αναφορών λογισμικού προσδιορισμού



Το λογισμικό προσδιορισμού αποθηκεύει αναφορές στον φάκελο *Batch Name* (Όνομα παρτίδας) οργανωμένες ως εξής:

- ▶ **Κύριος φάκελος [φάκελος Batch Name (Όνομα παρτίδας)]**—Περιέχει αναφορές που παρέχουν αποτελέσματα ή σχετίζονται με ειδοποιήσεις μέσω email που έχουν δημιουργηθεί από το LIMS. Για λεπτομέρειες, βλ. *Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων* στη σελίδα 50.
- ▶ **Φάκελος ProcessLogs (Αρχεία καταγραφής επεξεργασίας)**—Περιέχει αναφορές που σχετίζονται με την επεξεργασία. Για λεπτομέρειες, βλ. *Αναφορές επεξεργασίας* στη σελίδα 59

Μια λίστα με όλες τις αναφορές παρέχεται στην *Περίληψη αναφορών του συστήματος* στη σελίδα 47.

## Περίληψη αναφορών του συστήματος

Όνομα αναφοράς	Τύπος αναφοράς	Μονάδα αναφοράς	Μορφή ονόματος αρχείου αναφοράς
<i>Αναφορά NIPT</i>	Ενεργοποιήσιμη	Δεξαμενή/Κυψελίδα ροής	<όνομα_παρτίδας>_<τύπος_δεξαμενής>_<γραμμικός κωδικός_δεξαμενής>_<κυψελίδα ροής>_αναφορά_nipt_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Συμπληρωματική αναφορά</i>	Ενημερωτική	Δεξαμενή/Κυψελίδα ροής	<όνομα_παρτίδας>_<τύπος_δεξαμενής>_<γραμμικός κωδικός_δεξαμενής>_<κυψελίδα ροής>_συμπληρωματική_αναφορά_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου</i>	Ενεργοποιήσιμη	Δείγμα	<όνομα_παρτίδας>_<γραμμικός κωδικός_δείγματος>_αναφορά_ορισμού_δείγματος_ως_μη_έγκυρου<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά ακύρωσης δείγματος</i>	Ενεργοποιήσιμη	Δείγμα	<όνομα_παρτίδας>_<γραμμικός κωδικός_δείγματος>_αναφορά_ακύρωσης_δείγματος_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Όνομα αναφοράς	Τύπος αναφοράς	Μονάδα αναφοράς	Μορφή ονόματος αρχείου αναφοράς
<i>Αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής</i>	Ενεργοποιησιμη	Δεξαμενή	<όνομα_παρτίδας>_<τύπος_δεξαμενής>_αίτημα_επανεξέτασης_δεξαμενής_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά προετοιμασίας παρτίδας</i>	Ενημερωτική	Παρτίδα	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_αναφορά_προετοιμασίας_παρτίδας_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης</i>	Ενημερωτική	Παρτίδα	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_αναφορά_ορισμού_παρτίδας_ως_μη_έγκυρης_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά δειγμάτων βιβλιοθήκης</i>	Ενημερωτική	Παρτίδα	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_αναφορά_δείγματος_βιβλιοθήκης_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά αντιδραστηρίων βιβλιοθήκης</i>	Ενημερωτική	Παρτίδα	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_αναφορά_αντιδραστηρίων_βιβλιοθήκης_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά εργαστηριακού υλικού βιβλιοθήκης</i>	Ενημερωτική	Παρτίδα	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_αναφορά_εργαστηριακού_υλικού_βιβλιοθήκης_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά ποσοτικής επαλήθευσης βιβλιοθήκης</i>	Ενημερωτική	Παρτίδα	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_αναφορά_ποσοτικ_βιβλιοθήκης_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αρχείο καταγραφής επεξεργασίας βιβλιοθήκης</i>	Ενημερωτική	Παρτίδα	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_αρχείο_καταγραφής_επεξεργασίας_βιβλιοθήκης.tab
<i>Αναφορά δεξαμενής</i>	Ενημερωτική	Δεξαμενή	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_<γραμματικόςκωδικός_δεξαμενής>_αναφορά_δεξαμενής_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά ορισμού δεξαμενής ως μη έγκυρης</i>	Ενημερωτική	Δεξαμενή	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_<γραμματικόςκωδικός_δεξαμενής>_αναφορά_ορισμού_δεξαμενής_ως_μη_έγκυρης_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά αλληλούχισης</i>	Ενημερωτική	Δεξαμενή/Κυψελίδα ροής	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_<τύπος_δεξαμενής>_<γραμματικόςκωδικός_δεξαμενής>_<κυψελίδα_ροής>_αναφορά_αλληλούχισης_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Αναφορά αποτυχίας ανάλυσης</i>	Ενημερωτική	Δεξαμενή/Κυψελίδα ροής	Αρχείακαταγραφήςεπεξεργασίας/<όνομα_παρτίδας>_<γραμματικόςκωδικός_δεξαμενής>_αναφορά_αποτυχίας_ανάλυσης_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

## Συμβάντα δημιουργίας αναφορών

Αναφορά	Περιγραφή	Συμβάν δημιουργίας
NIPT Report (Αναφορά NIPT)	Περιέχει τα τελικά αποτελέσματα μιας εκτέλεσης ανάλυσης που έχει ολοκληρωθεί με επιτυχία.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η ανάλυση εκτέλεσης αλληλούχισης ολοκληρώνεται.</li> </ul>
Supplementary Report (Συμπληρωματική αναφορά)	Περιέχει συμπληρωματικά αποτελέσματα για μια επιτυχή εκτέλεση ανάλυσης.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Τόσο η ανάλυση εκτέλεσης αλληλούχισης όσο και η αναφορά NIPT έχουν ολοκληρωθεί.</li> </ul>
Sample Invalidation (Ορισμός δείγματος ως μη έγκυρο)	Περιέχει πληροφορίες για ένα δείγμα που ορίστηκε ως μη έγκυρο.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ο χρήστης ορίζει ένα δείγμα ως μη έγκυρο.</li> </ul>
Sample Cancellation (Ακύρωση δείγματος)	Περιέχει πληροφορίες για ένα δείγμα που ακυρώθηκε.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ο χρήστης ακυρώνει ένα δείγμα.</li> </ul>
Pool Retest Request (Αίτημα επανεξέτασης δεξαμενής)	Υποδεικνύει ότι μπορεί να δημιουργηθεί μια δεύτερη δεξαμενή από μια υπάρχουσα παρτίδα. Περιέχει πληροφορίες για την κατάσταση επανεξέτασης μιας δεξαμενής <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ο χρήστης ορίζει μια δεξαμενή ως μη έγκυρη.</li> </ul>
Batch Initiation (Έναρξη παρτίδας)	Υποδεικνύει την έναρξη επεξεργασίας μιας νέας παρτίδας.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ο χρήστης εκκινεί μια νέα παρτίδα.</li> </ul>
Batch Invalidation (Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης)	Περιέχει πληροφορίες για μια ορισμένη ως μη έγκυρη παρτίδα που είχε εκκινηθεί από τον χρήστη.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη.</li> </ul>
Library Sample (Δείγμα βιβλιοθήκης)	Παραθέτει όλα τα δείγματα που υπάρχουν στην παρτίδα.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη.</li> <li>• Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται.</li> <li>• Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.</li> </ul>
Library Reagent (Αντιδραστήριο βιβλιοθήκης)	Περιέχει πληροφορίες για το αντιδραστήριο επεξεργασίας της βιβλιοθήκης.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη.</li> <li>• Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται.</li> <li>• Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.</li> </ul>
Library Labware (Εργαστηριακό υλικό βιβλιοθήκης)	Περιέχει πληροφορίες για το εργαστηριακό υλικό επεξεργασίας της βιβλιοθήκης.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη.</li> <li>• Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται.</li> <li>• Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.</li> </ul>
Library Quant (Ποσοτικοποίηση βιβλιοθήκης)	Περιέχει αποτελέσματα δοκιμών για ποσοτικοποίηση βιβλιοθήκης.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη.</li> <li>• Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται.</li> <li>• Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.</li> </ul>

Αναφορά	Περιγραφή	Συμβάν δημιουργίας
Library Process Log (Αρχείο καταγραφής επεξεργασίας της βιβλιοθήκης)	Περιέχει βήματα που εκτελούνται κατά την επεξεργασία της βιβλιοθήκης.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η παρτίδα έχει οριστεί ως μη έγκυρη.</li> <li>• Η μέθοδος προετοιμασίας της βιβλιοθήκης ολοκληρώνεται.</li> <li>• Η ποσοτικοποίηση της παρτίδας έχει αποτύχει.</li> <li>• Η επεξεργασία παρτίδας ολοκληρώνεται.</li> </ul>
Pool (Δεξαμενή)	Περιέχει όγκους συγκέντρωσης του δείγματος.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η μέθοδος συγκέντρωσης ολοκληρώνεται.</li> </ul>
Pool Invalidation (Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης)	Περιέχει πληροφορίες για μια ορισμένη ως μη έγκυρη δεξαμενή που είχε εκκινηθεί από τον χρήστη.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ο χρήστης ορίζει μια δεξαμενή ως μη έγκυρη.</li> </ul>
Sequencing (Αλληλούχιση)	Περιέχει αποτελέσματα ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης εγκρίθηκε.</li> <li>• Η αλληλούχιση απέτυχε.</li> <li>• Η αλληλούχιση έληξε.</li> </ul>
Analysis Failure (Αποτυχία ανάλυσης)	Περιέχει πληροφορίες ανάλυσης για μια αποτυχημένη δεξαμενή.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η ανάλυση της εκτέλεσης αλληλούχισης απέτυχε.</li> </ul>

<sup>1</sup> Ο χρήστης ορίζει μια δεξαμενή ως μη έγκυρη από μια έγκυρη παρτίδα που δεν έχει υπερβεί τον μέγιστο αριθμό δεξαμενών.

## Αναφορές αποτελεσμάτων και ειδοποιήσεων

### Αναφορά NIPT

Η αναφορά NIPT για το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ.2 περιέχει τα αποτελέσματα ταξινόμησης χρωμοσωμάτων με τη μορφή ενός δείγματος ανά γραμμή για κάθε δείγμα στη δεξαμενή.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_ name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sample_ barcode	Μοναδικός γραμμικός κωδικός δείγματος.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sample_ type	Πληροφορίες για τον τύπο δείγματος που παρέχονται από το σημείο συλλογής ή τον χρήστη του εργαστηρίου. Καθορίζει την εμφάνιση της ταξινόμησης ανευπλοειδίας.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Μονήρης)—Κύηση με ένα έμβρυο.</li> <li>• <b>Twin</b> (Δίδυμα)—Κύηση με πολλαπλά έμβρυα.</li> <li>• <b>Control</b> (Μάρτυρας)—Δείγμα μάρτυρα με γνωστή ταξινόμηση φύλου και ανευπλοειδίας.</li> <li>• <b>NTC</b>—Δείγμα αρνητικού μάρτυρα ελέγχου (χωρίς DNA).</li> <li>• <b>Not specified</b> (Δεν καθορίζεται)—Δεν έχει καθοριστεί ο τύπος του συγκεκριμένου δείγματος.</li> </ul>



Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
sex_chrom	Ζητήθηκε ανάλυση χρωμοσωμάτων φύλου. Καθορίζει την εμφάνιση της ταξινόμησης της ανευπλοειδίας και των πληροφοριών για τα χρωμοσώματα φύλου.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Ναι)—Ζητείται αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου και αναφορά φύλου.</li> <li>• <b>No</b> (Όχι)—Δεν ζητείται ούτε αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου ούτε αναφορά φύλου.</li> <li>• <b>SCA</b>—Ζητείται αναφορά ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου, αλλά όχι αναφορά φύλου.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Δεν προσδιορίζεται)—Για το συγκεκριμένο δείγμα δεν έχει δοθεί επιλογή αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου.</li> </ul> Η αναφορά NIPT εμφανίζει τις τιμές yes (ναι), no (όχι) και SCA με πεζούς χαρακτήρες.
screen_type	Τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b> (Βασικό)—Ανίχνευση χρωμοσώματος 13, 18 ή 21.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (Ολόκληρο το γονιδίωμα)—Ανίχνευση ολόκληρου του γονιδιώματος.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Δεν καθορίζεται)—Δεν έχει καθοριστεί ο τύπος προσυμπτωματικού ελέγχου για το συγκεκριμένο δείγμα.</li> </ul> Η αναφορά NIPT εμφανίζει τις τιμές βασικής ανίχνευσης και ανίχνευσης ολόκληρου του γονιδιώματος με πεζούς χαρακτήρες.
flowcell	Γραμμωτός κωδικός κυψελίδας ροής αλληλούχησης.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
class_sx	Ταξινόμηση ανευπλοειδίας χρωμοσωμάτων φύλου.	Επιλέγεται ένα από τα παρακάτω ανάλογα με τον τύπο δείγματος και την επιλογή της αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (Ανιχνεύτηκε ανωμαλία)—Ανιχνεύτηκε χρωμοσωμική ανωμαλία φύλου.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία)—Δεν αναφέρεται αρνητικό δείγμα και φύλο.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία - XX)—Αρνητικό δείγμα με θηλυκό έμβρυο.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία-XY)—Αρνητικό δείγμα με αρσενικό έμβρυο.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (Αδυναμία αναφοράς)—Δεν ήταν δυνατή η αναφορά χρωμοσωμάτων φύλου από το λογισμικό.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (Δεν υπάρχει χρωμ. Y)—Δίδυμη κύηση στην οποία δεν ανιχνεύεται χρωμόσωμα Y.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (Υπάρχει χρωμ. Y)—Δίδυμη κύηση στην οποία ανιχνεύεται χρωμόσωμα Y.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Ακυρώθηκε)—Το δείγμα ακυρώθηκε από τον χρήστη.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Ορίστηκε ως μη έγκυρο)—Το δείγμα απέτυχε κατά τον ποιοτικό έλεγχο ή ορίστηκε ως μη έγκυρο από τον χρήστη.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (Δεν ελέγχθηκε)—Δεν ελέγχθηκε χρωμόσωμα φύλου.</li> <li>• <b>NA</b> (Δ/Ι)— Η κατηγορία δεν ισχύει για το δείγμα.</li> </ul>

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
class_auto	Ταξινόμηση για ανευπλοειδίες σε αυτοσώματα. Αναφέρεται ANOMALY DETECTED (Ανιχνεύτηκε ανωμαλία) εάν ανιχνεύθηκε ανωμαλία εντός του επιλεγμένου τύπου προσυμπωματικού ελέγχου για το δείγμα	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (Ανιχνεύτηκε ανωμαλία)—Εντοπίστηκε αυτοσωμική χρωμοσωμική ανωμαλία.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία)—Δεν εντοπίστηκε αυτοσωμική ανωμαλία.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Ακυρώθηκε)—Το δείγμα ακυρώθηκε από τον χρήστη.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Ορίστηκε ως μη έγκυρο)—Το δείγμα απέτυχε κατά τον ποιοτικό έλεγχο ή ορίστηκε ως μη έγκυρο από τον χρήστη.</li> <li>• <b>NA</b> (Δ/Ι)— Η κατηγορία δεν ισχύει για το δείγμα.</li> </ul>
anomaly_description	Συμβολοσειρά τύπου ISCN που περιγράφει όλες τις αναφερόμενες ανωμαλίες. Οι πολλαπλές ανωμαλίες διαχωρίζονται με άνω και κάτω τελεία.	<b>DETECTED</b> (Ανιχνεύτηκε): ακολουθείται από συμβολοσειρές που χωρίζονται με άνω και κάτω τελεία (ανατρέξτε στην ενότητα <i>Κανόνες περιγραφής ανωμαλιών στη σελίδα 53</i> ).  ή <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία)   <b>NA</b> (Δ/Ι)   <b>INVALIDATED</b> (Ορίστηκε ως μη έγκυρο)   <b>CANCELLED</b> (Ακυρώθηκε).
qc_flag	Αποτελέσματα ανάλυσης ποιοτικού ελέγχου. Μόνο οι τιμές του qc_flag WARNING (Προειδοποίηση) και PASS (Έγκριση) έχουν αποτελέσματα. Όλες οι άλλες τιμές δεν το κάνουν.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PASS</b> (Έγκριση)</li> <li>• <b>WARNING</b> (Προειδοποίηση)</li> <li>• <b>FAIL</b> (Αποτυχία)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Ακυρώθηκε)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Ορίστηκε ως μη έγκυρο)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b></li> </ul>
qc_reason	Πληροφορίες για αποτυχία ποιοτικού ελέγχου ή προειδοποίηση.	Ένα από τα παρακάτω: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (Καμία) [Κατάσταση QC = PASS (Έγκριση)]</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (Ανιχνεύτηκαν πολλαπλές ανωμαλίες) [Κατάσταση QC = WARNING (Προειδοποίηση)]</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (iFACT απέτυχε)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Δεδομένα εκτός αναμενόμενου εύρους)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Κατανομή μεγέθους θραυσμάτων εκτός του αναμενόμενου εύρους)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Δεδομένα κυψελίδας ροής εκτός του αναμενόμενου εύρους)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (Απέτυχε στην εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Δεδομένα αλληλούχησης εκτός αναμενόμενου εύρους)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (Μη αναμενόμενα δεδομένα)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (Δείγμα NTC με υψηλή κάλυψη)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Ακυρώθηκε)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Ορίστηκε ως μη έγκυρο)</li> </ul>
ff	Εκτιμώμενο εμβρυϊκό κλάσμα.	Ποσοστό cfDNA δείγματος από έμβρυο στρογγυλοποιημένο στον πλησιέστερο ακέραιο αριθμό. Αποτελέσματα μικρότερα του 1% παρουσιάζονται ως < 1%.

## Κανόνες περιγραφής ανωμαλιών

Εάν η ανάλυση από το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIPT έκδ. 2 εντοπίσει μια ανωμαλία, το πεδίο `anomaly_description` στην αναφορά NIPT εμφανίζει την τιμή DETECTED (Ανιχνεύτηκε) που ακολουθείται από μια συμβολοσειρά κειμένου. Το κείμενο αυτό περιγράφει όλες τις ανωμαλίες που μπορούν να αναφερθούν με βάση το στυλ της Διεθνούς Μόνιμης Επιτροπής Κυτταρογενετικής Ονοματολογίας (ISCN). Η συμβολοσειρά περιλαμβάνει πολλά στοιχεία που διαχωρίζονται με ερωτηματικό. Κάθε στοιχείο αναπαριστά μια τρισωμία ή μονοσωμία σε ένα αυτόσωμα, μια ανευπλοειδία χρωμοσωμάτων φύλου ή μια μερική διαγραφή ή διπλασιασμό.

Τα στοιχεία τρισωμίας και μονοσωμίας επισημαίνονται ως `+<chr>` και `-<chr>`, αντίστοιχα και όπου `<chr>` είναι ο αριθμός του χρωμοσώματος.

Για παράδειγμα, ένα δείγμα με τρισωμία στο χρωμόσωμα 5 θα εμφανίζεται ως εξής:

+5

Ένα δείγμα με μονοσωμία στο χρωμόσωμα 6 θα εμφανίζεται ως εξής:

-6

Στις ανευπλοειδίες χρωμοσωμάτων φύλου χρησιμοποιείται τυπικό υπόμνημα με τέσσερις πιθανές τιμές:

- ▶ XO - για μονοσωμία στο χρωμόσωμα X.
- ▶ XXX - για τρισωμία στο χρωμόσωμα X.
- ▶ XXY - για 2 χρωμοσώματα X στα αρσενικά.
- ▶ XYY - για 2 χρωμοσώματα Y στα αρσενικά.

Οι μερικές διαγραφές ή διπλασιασμοί αναφέρονται μόνο για αυτοσώματα και εμφανίζονται μόνο για προσυμπωματικούς ελέγχους. Η σύνταξη μερικής διαγραφής ή διπλασιασμού είναι `<type><chr>` (`<start band><end band>`), όπου:

- ▶ `<type>` είναι ο τύπος συμβάντος, είτε `del` για διαγραφή είτε `dup` για διπλασιασμό.
- ▶ `<chr>` είναι ο αριθμός χρωμοσώματος.
- ▶ `<start band>` είναι η κυτταρική ζώνη που περιέχει την έναρξη του συμβάντος.
- ▶ `<end band>` είναι η κυτταρική ζώνη που περιέχει το τέλος του συμβάντος.

Για παράδειγμα, μια μερική διαγραφή ή διπλασιασμός στην οποία η κυτταρική ζώνη μεταξύ p14 και q15 στο χρωμόσωμα 22 έχει διπλασιασμό εμφανίζεται ως εξής:

`dup(22) (p14q15)`

Το πεδίο `anomaly_description` ακολουθεί τρεις κανόνες ιεράρχησης:

- 1 Τα στοιχεία ιεραρχούνται με βάση τον αριθμό του χρωμοσώματος, ανεξάρτητα από το αν πρόκειται για ολόκληρο χρωμόσωμα ή για μερική διαγραφή ή διπλασιασμό. Η ανευπλοειδία των χρωμοσωμάτων φύλου, εάν υπάρχει, εμφανίζεται τελευταία.
- 2 Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς εντός του ίδιου χρωμοσώματος, οι διαγραφές έρχονται πριν από τους διπλασιασμούς.
- 3 Οι μερικές διαγραφές ή οι διπλασιασμοί του ίδιου τύπου εντός του ίδιου χρωμοσώματος ιεραρχούνται σύμφωνα με τη βάση αφετηρίας, που εμφανίζεται στη Συμπληρωματική αναφορά.

## Μηνύματα με αιτίες για ποιοτικό έλεγχο

Η στήλη qc\_reason στην αναφορά NIPT εμφανίζει μια αποτυχία ή ειδοποίηση ποιοτικού ελέγχου όταν τα αποτελέσματα ανάλυσης δεν εμπίπτουν στο αναμενόμενο εύρος τιμών για μια μέτρηση ποιοτικού ελέγχου ανάλυσης. Οι αποτυχίες ποιοτικού ελέγχου έχουν ως αποτέλεσμα την πλήρη καταστολή των αποτελεσμάτων για την ανευπλοειδία χρωμοσωμάτων, την ταξινόμηση φύλου, τα αποτελέσματα της συμπληρωματικής αναφοράς και το εκτιμώμενο εμβρυϊκό κλάσμα που αντιστοιχεί στα παρακάτω πεδία της αναφοράς NIPT: class\_auto, class\_sx, anomaly\_description και ff.

Μήνυμα αιτίας ποιοτικού ελέγχου	Περιγραφή	Συνιστώμενη ενέργεια
FAILED iFACT (iFACT απέτυχε)	Μεμονωμένη Δοκιμή Εμπιστοσύνης Εμβρυϊκής Ανευπλοειδίας (iFACT, individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)—Μέτρηση ποιοτικού ελέγχου που συνδυάζει την εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος με μετρήσεις εκτέλεσης που σχετίζονται με την κάλυψη με σκοπό να καθορίσει εάν το σύστημα έχει στατιστική εμπιστοσύνη για να κάνει μια κλήση σε ένα δεδομένο δείγμα.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα εκτός αναμενόμενου εύρους)	Η μέση απόκλιση από την ευπλοειδή κάλυψη δεν συμφωνεί με την κατανομή των εκπαιδευμένων δεδομένων. Πιθανώς προκαλείται από μόλυνση ή εσφαλμένη επεξεργασία του δείγματος.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Κατανομή μεγέθους θραυσμάτων εκτός του αναμενόμενου εύρους)	Η κατανομή του μεγέθους των θραυσμάτων δεν συμφωνεί με την κατανομή των εκπαιδευμένων δεδομένων. Πιθανώς προκαλείται από μόλυνση ή εσφαλμένη επεξεργασία του δείγματος.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα κυψελίδας ροής εκτός του αναμενόμενου εύρους)	Τα δεδομένα των κυψελίδων ροής δεν συμφωνούν με την κατανομή των εκπαιδευμένων δεδομένων. Πιθανώς προκλήθηκε από σφάλμα στη ρύθμιση της κυψελίδας ροής.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Απέτυχε η εκτίμηση εμβρυϊκού κλάσματος)	Δεν είναι δυνατή η έγκυρη εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Δεδομένα αλληλούχισης εκτός του αναμενόμενου εύρους)	Τα εισερχόμενα δεδομένα αλληλούχισης δεν συμφωνούν με την κατανομή των εκπαιδευμένων δεδομένων. Πιθανώς προκαλείται από μόλυνση ή εσφαλμένη επεξεργασία του δείγματος.	Επαναπροσδιορισμός της κυψελίδας ροής.

Μήνυμα αιτίας ποιοτικού ελέγχου	Περιγραφή	Συνιστώμενη ενέργεια
UNEXPECTED DATA (Μη αναμενόμενα δεδομένα)	Η αναφορά δημιουργεί μια ανησυχία ποιοτικού ελέγχου που δεν αντιστοιχεί σε κανέναν από τους άλλους λόγους QC που παρατίθενται σε αυτόν τον πίνακα.	Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Ανιχνεύθηκαν πολλαπλές ανωμαλίες)	Στο δείγμα ανιχνεύονται δύο ή περισσότερες αναφερόμενες ανωμαλίες (συμπεριλαμβάνονται ανευπλοειδείς ολόκληρων χρωμοσωμάτων και μερικές διαγραφές ή διπλασιασμοί). Η ανίχνευση πολλαπλών ανωμαλιών μπορεί να υποδηλώνει κακό χειρισμό του δείγματος ή ένα πιο σπάνιο συμβάν, όπως η ύπαρξη κακοήθειας στη μητέρα. Αυτό το μήνυμα είναι προειδοποιητικό. Δεν αποτελεί αποτυχία ποιοτικού ελέγχου. Τα αποτελέσματα αναφέρονται ώστε να μπορείτε να δείτε τις ανωμαλίες που εντοπίστηκαν. Ωστόσο, ενδέχεται να χρειαστεί να επανεπεξεργαστείτε το δείγμα.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Δείγμα NTC με υψηλή κάλυψη)	Ανιχνεύεται υψηλή κάλυψη για δείγμα NTC (δεν αναμένεται υλικό DNA). Πιθανώς προκαλείται από μόλυνση ή εσφαλμένη επεξεργασία του δείγματος.	Επανεπεξεργασία δείγματος.
CANCELLED (Ακυρώθηκε)	Το δείγμα ακυρώθηκε από έναν χρήστη.	Δεν ισχύει.
INVALIDATED (Ορισμός ως μη έγκυρο)	Το δείγμα ορίστηκε ως μη έγκυρο από έναν χρήστη.	Δεν ισχύει.

## Συμπληρωματική αναφορά

Η συμπληρωματική αναφορά περιέχει δεδομένα για πρόσθετες μετρήσεις με βάση μια παρτίδα, ένα δείγμα ή μια περιοχή. Σε αυτήν την αναφορά, κάθε γραμμή αντιπροσωπεύει μια μέτρηση. Για την ίδια παρτίδα, το ίδιο δείγμα ή την ίδια περιοχή ισχύουν πολλαπλές μετρήσεις.

Το αρχείο της αναφοράς φέρει κείμενο οριοθετημένο με σηλοθέτες και έχει έξι στήλες, όπως περιγράφεται στον παρακάτω πίνακα.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
flowcell	Γραμμωτός κωδικός για την κυψελίδα ροής.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
batch_name	Όνομα της σχετικής παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
sample_ barcode	Γραμμωτός κωδικός για το δείγμα.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.  <b>NA</b> (δεν ισχύει) για τις μετρήσεις ανά ομάδα.
region	Είτε ολόκληρο το χρωμόσωμα είτε περιγραφή της περιοχής της μερικής διαγραφής ή του διπλασιασμού.	Για τη μέτρηση της περιοχής χρωμοσωμάτων, η ένδειξη chr και ο αριθμός του χρωμοσώματος (π.χ., <b>chr21</b> ). Η μέτρηση της περιοχής μερικής διαγραφής ή διπλασιασμού εμφανίζεται όπως περιγράφεται στους <i>Κανόνες περιγραφής ανωμαλιών</i> στη σελίδα 53  <b>NA</b> για μέτρηση ανά παρτίδα ή ανά δείγμα.
metric_ name	Το όνομα της μέτρησης που περιγράφεται.	<i>Ανατρέξτε στην ενότητα Μετρήσεις συμπληρωματικής αναφοράς.</i>
metric_ value	Τιμή της μέτρησης.	<i>Ανατρέξτε στην ενότητα Μετρήσεις συμπληρωματικής αναφοράς.</i>

## Μετρήσεις συμπληρωματικής αναφοράς

Η συμπληρωματική αναφορά περιλαμβάνει δεδομένα για τις παρακάτω μετρήσεις. Κάθε μέτρηση εμφανίζεται ανά παρτίδα, ανά δείγμα ή ανά περιοχή.

Οι μετρήσεις για το χρωμόσωμα X εμφανίζονται μόνο εάν επιλέξετε τις επιλογές χρωμοσωμάτων φύλου Yes (Ναι) ή SCA.

Οι τιμές εμφανίζονται ως Minimum Value (Ελάχιστη τιμή), Maximum Value (Μέγιστη τιμή) και περικλείονται είτε από παρένθεση είτε από αγκύλες. Οι παρενθέσεις υποδεικνύουν ότι μια τιμή ακμής αποκλείεται από το εύρος, ενώ οι αγκύλες υποδεικνύουν ότι μια τιμή ακμής περιλαμβάνεται στο εύρος. Inf είναι η συντομογραφία του άπειρου.

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή
genome_ assembly	Ανά παρτίδα	Το σύστημα συντεταγμένων για ευθυγράμμιση των δεδομένων αλληλούχισης και των συντεταγμένων της περιοχής αναφοράς. Πάντα <b>GRCh37</b> για το VeriSeq NIPT Solution v2.
frag_size_ dist	Ανά δείγμα	Τυπική απόκλιση των διαφορών μεταξύ των πραγματικών και των αναμενόμενων αθροιστικών κατανομών μεγέθους θραυσμάτων.
fetal_fraction	Ανά δείγμα	Αναφερόμενο εμβρυϊκό κλάσμα.
NCV_X	Ανά δείγμα	Κανονικοποιημένη τιμή χρωμοσώματος για το χρωμόσωμα X. Εμφανίζεται μόνο εάν το επιτρέπει η επιλογή αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου. Διαφορετικά, η μέτρηση αυτή εμφανίζεται με την ένδειξη NOT TESTED (Δεν εξετάστηκε).
NCV_Y	Ανά δείγμα	Κανονικοποιημένη τιμή χρωμοσώματος για το χρωμόσωμα Y. Εμφανίζεται μόνο εάν το επιτρέπει η επιλογή αναφοράς χρωμοσωμάτων φύλου. Διαφορετικά, η μέτρηση αυτή εμφανίζεται με την ένδειξη NOT TESTED (Δεν εξετάστηκε).
number_of_ cnv_events	Ανά δείγμα	Ο αριθμός των περιοχών μερικής διαγραφής ή διπλασιασμού ανιχνεύεται στο δείγμα.
non_ excluded_ sites	Ανά δείγμα	Ο αριθμός των αναγνώσεων που απομένουν ύστερα από φιλτράρισμα και υπολογίζονται για την ανάλυση.

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή
region_classification	Ανά περιοχή	<p>Ταξινόμηση της περιοχής ανά σύστημα στην ίδια μορφή με το πεδίο anomaly_description (περιγραφή ανωμαλίας) στην αναφορά NIPT.</p> <p>Για το χρωμόσωμα X, εάν δεν ανιχνεύτηκε καμία αναφερόμενη ανωμαλία χρωμοσώματος φύλου, η ταξινόμηση της περιοχής θα συμφωνεί με την τιμή class_sx της αναφοράς NIPT. Επιλογές τιμής:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>DETECTED</b> (Ανιχνεύτηκε): ακολουθείται από συμβολοσειρές που χωρίζονται με άνω και κάτω τελεία (ανατρέξτε στην ενότητα <i>Κανόνες περιγραφής ανωμαλιών στη σελίδα 53</i>).</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία)</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED - XX</b> (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία - XX)</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED - XY</b> (Δεν ανιχνεύτηκε ανωμαλία - XY)</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (Δεν μπορεί να αναφερθεί)</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (Παρουσία χρ. Y)</li> <li>• <b>CHR Y NOT PRESENT</b> (Απουσία χρ. Y)</li> </ul>
chromosome	Ανά περιοχή	Το σύμβολο του χρωμοσώματος.
start_base	Ανά περιοχή	Η πρώτη βάση που περιλαμβάνεται στην περιοχή.
end_base	Ανά περιοχή	Η τελευταία βάση που περιλαμβάνεται στην περιοχή.
start_cytoband	Ανά περιοχή	Κυτταρογενετική ζώνη της πρώτης βάσης που περιλαμβάνεται στην περιοχή.
end_cytoband	Ανά περιοχή	Κυτταρογενετική ζώνη της τελευταίας βάσης που περιλαμβάνεται στην περιοχή.
region_size_mb	Ανά περιοχή	Το μέγεθος της περιοχής σε μεγαβάσεις.
region_llr_trisomy	Ανά περιοχή	<p>Η βαθμολογία του λογαριθμικού λόγου πιθανοφανειών (LLR, Log-Likelihood Ratio) για την τρισωμία στην περιοχή. Υποδεικνύει τις ενδείξεις για τρισωμία σε σύγκριση με τις ενδείξεις για μηδενική αλλαγή (δισωμία). Ως τρισωμία καλείται η βαθμολογία LLR που υπερβαίνει ένα προκαθορισμένο όριο κατωφλίου.</p> <p>Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται μόνο εάν ο τύπος είναι απολαβή (dup). Διαφορετικά, η μέτρηση αυτή εμφανίζεται ως NA (δεν ισχύει).</p>
region_llr_monosomy	Ανά περιοχή	<p>Η βαθμολογία LLR για τη μονοσωμία στην περιοχή. Υποδεικνύει τις ενδείξεις για μονοσωμία σε σύγκριση με τις ενδείξεις για μηδενική αλλαγή (δισωμία). Ως μονοσωμία καλείται η βαθμολογία LLR που υπερβαίνει ένα προκαθορισμένο όριο κατωφλίου.</p> <p>Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται μόνο εάν ο τύπος είναι απώλεια (del). Διαφορετικά, η μέτρηση αυτή εμφανίζεται ως NA (δεν ισχύει). Αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως NOT TESTED (Δεν εξετάστηκε) εάν επιλέξατε να εκτελέσετε τον βασικό τύπο προσυμπωματικού ελέγχου.</p>
region_t_stat_long_reads	Ανά περιοχή	<p>Η στατιστική t για την περιοχή. Το t-statistic (στατιστική t) είναι η διαφορά στην κάλυψη μεταξύ της περιοχής και του υπόλοιπου γονιδιώματος, σε σύγκριση με τη διακύμανση του δείγματος. Πρόκειται για μια μέτρηση σήματος προς θόρυβο που αποτυπώνει τη δυνατότητα ανίχνευσης οποιασδήποτε μετατόπισης της κάλυψης στην περιοχή. Το "long_reads" υποδηλώνει ότι η κάλυψη που χρησιμοποιείται για αυτήν τη στατιστική t περιλαμβάνει το πλήρες εύρος των μεγεθών θραυσμάτων που χρησιμοποιούνται στην ανάλυση.</p> <p>Η στατιστική t συνδυάζεται με το εκτιμώμενο για το δείγμα εμβρυϊκό κλάσμα για τη δημιουργία βαθμολογίας LLR.</p>

Όνομα μέτρησης	Συχνότητα	Περιγραφή
region_mosaic_ratio	Ανά περιοχή	Η αναλογία εμβρυϊκού υλικού που αποτελεί ανευπλοειδία. Η μέτρηση αυτή βασίζεται στον λόγο του εμβρυϊκού κλάσματος που προκύπτει από την κάλυψη της περιοχής προς το εμβρυϊκό κλάσμα του δείγματος. Σε δείγματα με εμβρυϊκά κλάσματα κοντά στο μηδέν, οι αναλογίες μωσαϊκού μπορεί να λάβουν αρνητικές τιμές λόγω της μεταβλητότητας στην εκτίμηση του εμβρυϊκού κλάσματος του δείγματος που χρησιμοποιείται στον υπολογισμό τους.
region_mosaic_llr_trisomy	Ανά περιοχή	Η βαθμολογία LLR για την τρισωμία υπολογίζεται χρησιμοποιώντας το εμβρυϊκό κλάσμα που προκύπτει από την κάλυψη στην περιοχή αντί του εμβρυϊκού κλάσματος για το δείγμα. Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται μόνο εάν ο τύπος είναι απολαβή (dup). Διαφορετικά, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως NA (δεν ισχύει).
region_mosaic_llr_monosomy	Ανά περιοχή	Η βαθμολογία LLR για τη μονοσωμία υπολογίζεται χρησιμοποιώντας το εμβρυϊκό κλάσμα που προκύπτει από την κάλυψη στην περιοχή αντί του εμβρυϊκού κλάσματος για το δείγμα. Για μερικές διαγραφές ή διπλασιασμούς, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται μόνο εάν ο τύπος είναι απώλεια (del). Διαφορετικά, αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως NA (δεν ισχύει). Αυτή η μέτρηση εμφανίζεται ως NOT TESTED (Δεν εξετάστηκε) εάν επιλέξετε να πραγματοποιήσετε τον βασικό τύπο προσυμπτωματικού ελέγχου.

## Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου

Το σύστημα δημιουργεί μια Αναφορά ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου για κάθε δείγμα που έχει οριστεί ως μη έγκυρο ή έχει αποτύχει.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sample_barcode	Μοναδικός γραμμωτός κωδικός του δείγματος που έχει οριστεί ως μη έγκυρο.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
reason	Αιτία που παρέχει ο χρήστης για τον ορισμό του δείγματος ως μη έγκυρου.	Έως 512 χαρακτήρες.
operator	Το όνομα χρήστη του χειριστή που όρισε το δείγμα ως μη έγκυρο ή το οδήγησε σε αποτυχία.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
timestamp	Ημερομηνία και ώρα ορισμού δείγματος ως μη έγκυρου.	Χρονική σήμανση ISO 8601

## Αναφορά ακύρωσης δείγματος

Το σύστημα δημιουργεί μια αναφορά ακύρωσης δείγματος για κάθε δείγμα που ακυρώνεται.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sample_barcode	Μοναδικός γραμμωτός κωδικός του ακυρωμένου δείγματος.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
reason	Αιτία της ακύρωσης δείγματος που παρέχεται από τον χρήστη.	Έως 512 χαρακτήρες.
operator	Το όνομα χρήστη του χειριστή που ακύρωσε το δείγμα.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
timestamp	Ημερομηνία και ώρα της ακύρωσης δείγματος.	Χρονική σήμανση ISO 8601



## Αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής

Η αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής υποδεικνύει ότι μπορεί να αναφερθεί μια δεξαμενή ορισμένη ως μη έγκυρη. Το σύστημα παράγει μια αναφορά αιτήματος επανεξέτασης δεξαμενής όταν η πρώτη από τις δύο πιθανές εκτελέσεις αλληλουχίας (δεξαμενές) για τον συγκεκριμένο τύπο ομάδας έχει οριστεί ως μη έγκυρη.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
pool_type	Τύπος της δεξαμενής.	Ένα από τα A, B, C ή E.
reason	Αιτία που παρέχει ο χρήστης για τον ορισμό της προηγούμενης δεξαμενής ως μη έγκυρης.	Έως 512 χαρακτήρες.
timestamp	Ημερομηνία και ώρα του αιτήματος.	Χρονική σήμανση ISO 8601

## Αναφορές επεξεργασίας

### Αναφορά προετοιμασίας παρτίδας

Το σύστημα δημιουργεί μια αναφορά προετοιμασίας παρτίδας όταν μια παρτίδα προετοιμάζεται και επικυρώνεται με επιτυχία πριν από την απομόνωση του πλάσματος.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sample_barcode	Μοναδικός γραμμικός κωδικός δείγματος.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sample_type	Τύπος δείγματος του γραμμωτού κώδικα δείγματος.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• singleton (μονήρης)</li> <li>• control (έλεγχος)</li> <li>• twin (δίδυμα)</li> <li>• ntc (αρνητικός μάρτυρας ελέγχου)</li> </ul>
well	Το βοθρίο που σχετίζεται με ένα δείγμα.	A-H που ακολουθείται από έναν αριθμό 1-12.
assay	Το όνομα του προσδιορισμού.	Μέχρι 100 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
method_version	Έκδοση μεθόδου αυτοματισμού του προσδιορισμού.	Μέχρι 100 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό, τελεία ή παύλα.
workflow_manager_version	Η έκδοση του προγράμματος διαχείρισης της ροής εργασιών που σχετίζεται με την παρτίδα.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό, τελεία ή παύλα.

## Αναφορά ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης

Το σύστημα δημιουργεί μια αναφορά ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης όταν η παρτίδα ορίζεται ως μη έγκυρη ή αποτυγχάνει.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
reason	Αιτία που παρέχει ο χρήστης για τον ορισμό της παρτίδας ως μη έγκυρης.	Έως 512 χαρακτήρες.
operator	Τα αρχικά του χειριστή που ορίζει την παρτίδα ως μη έγκυρη.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
timestamp	Ημερομηνία και ώρα ορισμού της παρτίδας ως μη έγκυρης.	Χρονική σήμανση ISO 8601

## Αναφορά δειγμάτων βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά δειγμάτων βιβλιοθήκης σε περίπτωση αποτυχίας παρτίδας ή ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης, σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της βιβλιοθήκης και σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της ποσοτικοποίησης.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sample_barcode	Μοναδικός γραμμικός κωδικός δείγματος.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
qc_status	Κατάσταση δείγματος μετά την ολοκλήρωση των βημάτων προσδιορισμού.	<ul style="list-style-type: none"> <li>pass (έγκριση)</li> <li>fail (αποτυχία)</li> </ul>
qc_reason	Αιτία για κατάσταση ποιοτικού ελέγχου.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
starting_volume	Αρχικός όγκος του σωλήνα συλλογής αίματος σε ml κατά τη στιγμή της απομόνωσης του πλάσματος.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
index	Δείκτης που σχετίζεται με ένα δείγμα.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
ccn_library_pg_ul	Συγκέντρωση βιβλιοθήκης σε pg/μl.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
plasma_isolation_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της απομόνωσης πλάσματος (ελεύθερο κείμενο).	Μέχρι 512 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
cfdna_extraction_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της εξαγωγής cfDNA (ελεύθερο κείμενο).	Μέχρι 512 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
library_prep_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της προετοιμασίας βιβλιοθήκης (ελεύθερο κείμενο).	Μέχρι 512 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
quantitation_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της ποσοτικοποίησης (ελεύθερο κείμενο).	Μέχρι 512 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.

## Αναφορά αντιδραστηρίων βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά αντιδραστηρίων βιβλιοθήκης σε περίπτωση αποτυχίας παρτίδας ή ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης, σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της βιβλιοθήκης και σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης του ποσοτικού προσδιορισμού.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
process	Όνομα επεξεργασίας με τη μορφή PROCESS: sub-process.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (Απομόνωση)—batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> (Εξαγωγή)—setup, chemistry, data_transact.</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (Βιβλιοθήκη)—setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li>• <b>QUANT</b> (Ποσοτικοποίηση)—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li>• <b>POOLING</b> (Συγκέντρωση)—analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>
reagent_name	Όνομα αντιδραστηρίου.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
lot	Γραμμωτός κωδικός αντιδραστηρίου.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
expiration_date	Ημερομηνία λήξης σε μορφή του κατασκευαστή.	Μέχρι 100 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό, ερωτηματικό, κάθετος ή παύλα.
operator	Όνομα χρήστη του χειριστή.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
initiated	Χρονική σήμανση έναρξης που σχετίζεται με το αντιδραστήριο.	Χρονική σήμανση ISO 8601

## Αναφορά εργαστηριακού υλικού βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά εργαστηριακού υλικού βιβλιοθήκης σε περίπτωση αποτυχίας παρτίδας ή ορισμού παρτίδας ως μη έγκυρης, σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της βιβλιοθήκης και σε περίπτωση επιτυχούς ολοκλήρωσης της ποσοτικοποίησης.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
labware_name	Όνομα εργαστηριακού υλικού.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
labware_barcode	Γραμμωτός κωδικός εργαστηριακού υλικού.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
initiated	Χρονική σήμανση εκκίνησης που σχετίζεται με το εργαστηριακό υλικό.	Χρονική σήμανση ISO 8601

## Αναφορά ποσοτικής επαλήθευσης βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά ποσοτικής επαλήθευσης βιβλιοθήκης κατά την επιτυχή ολοκλήρωση της ποσοτικοποίησης.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
quant_id	Αριθμητικό αναγνωριστικό.	Θετικοί αριθμοί.
instrument	Το όνομα οργάνου ποσοτικοποίησης (ελεύθερο κείμενο).	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
standard_r_squared	R-τετράγωνο.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
standard_intercept	Σημείο τομής.	Οποιοσδήποτε αριθμός.
standard_slope	Κλίση.	Οποιοσδήποτε αριθμός.
median_ccn_pg_ul	Μέση συγκέντρωση δείγματος.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
qc_status	Κατάσταση ποιοτικού ελέγχου ποσοτικοποίησης.	<ul style="list-style-type: none"> <li>pass (έγκριση)</li> <li>fail (αποτυχία)</li> </ul>
qc_reason	Περιγραφή λόγου αποτυχίας, εφόσον υπάρχει.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
initiated	Χρονική σήμανση εκκίνησης που σχετίζεται με την ποσοτικοποίηση.	Χρονική σήμανση ISO 8601

## Αρχείο καταγραφής επεξεργασίας βιβλιοθήκης

Το σύστημα παράγει ένα αρχείο καταγραφής επεξεργασίας της βιβλιοθήκης κατά την έναρξη και την ολοκλήρωση ή την αποτυχία κάθε διεργασίας παρτίδας, κατά την αποτυχία παρτίδας ή τον ορισμό παρτίδας ως μη έγκυρης και κατά την ολοκλήρωση της ανάλυσης (παράγεται ανά δεξαμενή).

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
process	Το όνομα επεξεργασίας παρτίδας με μορφή PROCESS:sub-process.	<b>ISOLATION</b> (Απομόνωση)—batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> (Εξαγωγή)—setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (Βιβλιοθήκη)—setup, chemistry, data_transact, complete. <b>QUANT</b> (Ποσοτικοποίηση)—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> (Συγκέντρωση)—analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
operator	Τα αρχικά του χειριστή.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
instrument	Το όνομα του οργάνου.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
started	Ημερομηνία και ώρα έναρξης της επεξεργασίας παρτίδας.	Χρονική σήμανση ISO 8601
finished	Ημερομηνία και ώρα ολοκλήρωσης ή αποτυχίας της επεξεργασίας παρτίδας.	Χρονική σήμανση ISO 8601
status	Τρέχουσα παρτίδα.	<ul style="list-style-type: none"> <li>completed (ολοκληρώθηκε)</li> <li>failed (απέτυχε)</li> <li>started (ξεκίνησε)</li> <li>aborted (ματαιώθηκε)</li> </ul>

## Αναφορά δεξαμενής

Το σύστημα παράγει μια αναφορά δεξαμενής όταν ολοκληρώνεται με επιτυχία μια βιβλιοθήκη, κατά την αποτυχία μιας παρτίδας και κατά τον ορισμό παρτίδας ως μη έγκυρης εάν προκύψει ένα συμβάν μετά την έναρξη της συγκέντρωσης.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sample_barcode	Μοναδικός γραμμικός κωδικός δείγματος.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
pool_barcode	Ο γραμμικός κωδικός δεξαμενής που σχετίζεται με ένα δείγμα.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
pool_type	Ο τύπος δεξαμενής που σχετίζεται με ένα δείγμα.	Ένα από τα A, B, C ή E.
pooling_volume_ul	Όγκος συγκέντρωσης σε μλ.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
pooling_comments	Σχόλια χρήστη κατά την εκτέλεση της συγκέντρωσης (ελεύθερο κείμενο).	Μέχρι 512 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.

## Αναφορά ορισμού δεξαμενής ως μη έγκυρης

Το σύστημα δημιουργεί μια αναφορά ορισμού δεξαμενής ως μη έγκυρης όταν η δεξαμενή έχει οριστεί ως μη έγκυρη.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
pool_barcode	Γραμμικός κωδικός της δεξαμενής που έχει οριστεί ως μη έγκυρη.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
reason	Αιτία που παρέχει ο χρήστης για τον ορισμό της δεξαμενής ως μη έγκυρης.	Έως 512 χαρακτήρες.
operator	Τα αρχικά του χειριστή που όρισε τη δεξαμενή ως μη έγκυρη.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
timestamp	Ημερομηνία και ώρα ορισμού της δεξαμενής ως μη έγκυρης.	Χρονική σήμανση ISO 8601

## Αναφορά αλληλούχισης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά αλληλούχισης για την εκτέλεση αλληλούχισης όταν η αλληλούχιση ολοκληρώνεται ή λήγει η περίοδος λειτουργίας αλληλούχισης.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
pool_barcode	Γραμμωτός κωδικός δεξαμενής που σχετίζεται με την εκτέλεση αλληλούχισης.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
instrument	Σειριακός αριθμός του αναλυτή αλληλουχιών.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
flowcell	Κυψελίδα ροής που συσχετίζεται με την εκτέλεση αλληλούχισης.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
software_version	Συνδυασμός εφαρμογής/έκδοσης λογισμικού που χρησιμοποιήθηκε για τη δημιουργία των δεδομένων στον αναλυτή αλληλουχιών.	Κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κάθετος, τελεία, άνω-κάτω τελεία, ερωτηματικό ή παύλα.
run_folder	Όνομα φακέλου εκτέλεσης αλληλούχισης.	Κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
sequencing_status	Κατάσταση εκτέλεσης αλληλούχισης	<ul style="list-style-type: none"> <li>• completed (ολοκληρώθηκε)</li> <li>• timed out (έληξε)</li> <li>• failed (απέτυχε)</li> </ul>
qc_status	Η κατάσταση του ποιοτικού ελέγχου της εκτέλεσης αλληλούχισης.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pass (έγκριση)</li> <li>• fail (αποτυχία)</li> <li>• error (σφάλμα)</li> </ul>
qc_reason	Αιτίες για την αποτυχία ποιοτικού ελέγχου, τιμές που χωρίζονται με ερωτηματικό.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα, κενό ή παύλα.
cluster_density	Πυκνότητα συστάδας (διάμεση ανά κυψελίδα ροής στα πλακίδια).	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
pct_q30	Ποσοστό βάσεων πάνω από Q30.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
pct_pf	Ποσοστό αναγνώσεων που διέρχονται το φίλτρο.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
phasing	Καθυστέρηση βάσης.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
prephasing	Προχώρηση βάσης.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
predicted_aligned_reads	Προβλεπόμενες ευθυγραμμισμένες αναγνώσεις.	Οποιοσδήποτε θετικός αριθμός.
started	Χρονική σήμανση που σχετίζεται με έναρξη αλληλούχισης.	Χρονική σήμανση ISO 8601
completed	Χρονική σήμανση που σχετίζεται με ολοκλήρωση της αλληλούχισης.	Χρονική σήμανση ISO 8601

## Αναφορά αποτυχίας ανάλυσης

Το σύστημα παράγει μια αναφορά αποτυχίας ανάλυσης όταν ο μέγιστος αριθμός προσπαθειών ανάλυσης αποτύχει για την εκτέλεση αλληλούχισης.

Στήλη	Περιγραφή	Επιλογές τιμής
batch_name	Όνομα παρτίδας.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
pool_barcode	Γραμμωτός κωδικός δεξαμενής που σχετίζεται με αποτυχημένη ανάλυση.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
flowcell	Γραμμωτός κωδικός κυψελίδας ροής που σχετίζεται με αποτυχημένη ανάλυση.	Μέχρι 36 κεφαλαίοι και πεζοί αλφαριθμητικοί χαρακτήρες, κάτω παύλα ή παύλα.
sequencing_run_folder	Φάκελος εκτέλεσης αλληλούχισης που σχετίζεται με αποτυχημένη ανάλυση.	Ανώτεροι και κατώτεροι αλφαριθμητικοί χαρακτήρες ή χαρακτήρες κάτω παύλας.
analysis_run_status	Κατάσταση εκτέλεσης αλληλούχισης που σχετίζεται με αποτυχημένη ανάλυση.	Ανώτεροι και κατώτεροι αλφαριθμητικοί χαρακτήρες ή χαρακτήρες κάτω παύλας.
timestarted	Χρονική σήμανση που σχετίζεται με έναρξη ανάλυσης.	Χρονική σήμανση ISO 8601
timefinished	Χρονική σήμανση που σχετίζεται με αποτυχία ανάλυσης.	Χρονική σήμανση ISO 8601

# Παράρτημα C Αντιμετώπιση προβλημάτων

Εισαγωγή .....	66
Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού .....	67
Προβλήματα του συστήματος .....	76
Δοκιμές επεξεργασίας δεδομένων .....	76

## Εισαγωγή

Η υποστήριξη της αντιμετώπισης προβλημάτων του VeriSeq NIPT Solution έκδ.2 αποτελείται από:

- ▶ Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού και συστήματος.
- ▶ Συνιστώμενες ενέργειες για προβλήματα του συστήματος.
- ▶ Οδηγίες για τη διεξαγωγή προληπτικών αναλύσεων και αναλύσεων αποτυχίας με προεγκατεστημένα δεδομένα δοκιμών.



## Ειδοποιήσεις λογισμικού προσδιορισμού

Αυτή η ενότητα περιγράφει τις ειδοποιήσεις του λογισμικού προσδιορισμού:

### Ειδοποιήσεις προόδου

Οι ειδοποιήσεις προόδου υποδεικνύουν την ομαλή πρόοδο της εκτέλεσης ενός προσδιορισμού. Αυτές οι ειδοποιήσεις καταγράφονται ως "Activities" (Δραστηριότητες) και δεν απαιτούν καμία ενέργεια του χρήστη.

Ειδοποίηση	Βήμα	Όταν	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Batch initiation (Έναρξη παρτίδας)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο χρήστης δημιούργησε μια νέα παρτίδα.	Δραστηριότητα	Ναι	Δεν ισχύει.
Batch Library Complete (Η βιβλιοθήκη παρτίδας ολοκληρώθηκε)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Η βιβλιοθήκη ολοκληρώθηκε για την τρέχουσα παρτίδα.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Pool Complete (Η δεξαμενή ολοκληρώθηκε)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Έχει δημιουργηθεί δεξαμενή από μια παρτίδα.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Sequencing Started (Η αλληλούχιση ξεκίνησε)	Αλληλούχιση	Το σύστημα ανίχνευσε έναν νέο φάκελο δεδομένων αλληλούχισης.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Sequencing QC passed (Ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης εγκρίθηκε)	Αλληλούχιση	Η εκτέλεση αλληλούχισης έχει ολοκληρωθεί και ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης εγκρίθηκε.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Sequencing Run Associated With Pool (Η εκτέλεση αλληλούχισης σχετίζεται με μια δεξαμενή)	Αλληλούχιση	Η εκτέλεση αλληλούχισης έχει συσχετιστεί με επιτυχία με μια γνωστή δεξαμενή.	Δραστηριότητα	Όχι	Δεν ισχύει.
Analysis Started (Η ανάλυση ξεκίνησε)	Ανάλυση	Η ανάλυση ξεκίνησε για τη συγκεκριμένη εκτέλεση αλληλούχισης.	Δραστηριότητα	Ναι	Δεν ισχύει.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Δημιουργήθηκε αναφορά NIPT για ολοκλήρωση ανάλυσης)	Μετα-ανάλυση	Η ανάλυση έχει ολοκληρωθεί και δημιουργούνται οι αναφορές.	Δραστηριότητα	Ναι	Δεν ισχύει.

## Ειδοποιήσεις ορισμού ως μη έγκυρου

Οι ειδοποιήσεις ορισμού ως μη έγκυρου υποδεικνύουν συμβάντα που συμβαίνουν στο σύστημα λόγω του ορισμού μιας παρτίδας ή μιας δεξαμενής ως μη έγκυρης από τον χρήστη μέσω του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών. Αυτές οι ειδοποιήσεις καταγράφονται ως "Notices" (Κοινοποιήσεις) και δεν απαιτούν καμία ενέργεια από τον χρήστη.

Ειδοποίηση	Βήμα	Όταν	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Ορισμός παρτίδας ως μη έγκυρης	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο χρήστης όρισε μια παρτίδα ως μη έγκυρη.	Κοινοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης - Επανασυγκέντρωση	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο χρήστης όρισε την πρώτη πιθανή δεξαμενή (συγκεκριμένου τύπου) ως μη έγκυρη για την παρτίδα.	Κοινοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Ορισμός δεξαμενής ως μη έγκυρης – Χρήση δεύτερου κλάσματος	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο χρήστης όρισε την πρώτη πιθανή δεξαμενή (συγκεκριμένου τύπου) ως μη έγκυρη για την παρτίδα.	Κοινοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Η αλληλούχηση ολοκληρώθηκε Η δεξαμενή έχει οριστεί ως μη έγκυρη	Αλληλούχηση	Η εκτέλεση αλληλούχησης ολοκληρώθηκε, αλλά η δεξαμενή ορίστηκε ως μη έγκυρη από τον χρήστη.	Κοινοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Εγκρίθηκε ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχησης - Όλα τα δείγματα είναι μη έγκυρα	Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχησης	Ο ποιοτικός έλεγχος της εκτέλεσης αλληλούχησης έχει ολοκληρωθεί αλλά όλα τα δείγματα είναι μη έγκυρα.	Κοινοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.
Η ανάλυση ολοκληρώθηκε Η δεξαμενή έχει οριστεί ως μη έγκυρη	Μετα-ανάλυση	Η ανάλυση ολοκληρώθηκε, αλλά η δεξαμενή ορίστηκε ως μη έγκυρη από τον χρήστη.	Κοινοποίηση	Ναι	Δεν ισχύει.

## Ειδοποιήσεις ανακτήσιμων σφαλμάτων

Τα ανακτήσιμα σφάλματα είναι καταστάσεις από τις οποίες το λογισμικό προσδιορισμού VeriSeq NIP-T μπορεί να ανακάμψει όταν ο χρήστης ακολουθήσει τη συνιστώμενη ενέργεια. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε μήνυμα ηλεκτρονικού ταχυδρομείου στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Όταν	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Missing Instrument Path (Λείπει η διαδρομή του οργάνου)	Αλληλούχηση	Το σύστημα δεν μπορεί να εντοπίσει/συνδεθεί με έναν εξωτερικό φάκελο αλληλούχησης.	Συναγερμός	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> <li>Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Βλ. <a href="#">Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</a></li> <li>Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Sequencing (Ανεπαρκής χώρος στον δίσκο για την αλληλούχηση)	Αλληλούχηση	Το σύστημα εντόπισε έναν νέο φάκελο δεδομένων αλληλούχησης, αλλά εκτιμά ότι δεν υπάρχει αρκετός χώρος στον δίσκο για τα δεδομένα.	Συναγερμός	Ναι	<ol style="list-style-type: none"> <li>Ελέγξτε τον διαθέσιμο χώρο στον δίσκο. Βλ. <a href="#">Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</a>.</li> <li>Απελευθερώστε χώρο από τον δίσκο ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων. Βλ. <a href="#">Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</a>.</li> </ol>
Sequencing Run Invalid Folder (Μη έγκυρος φάκελος εκτέλεσης αλληλούχησης)	Αλληλούχηση	Μη έγκυροι χαρακτήρες στον φάκελο Sequencing Run (Εκτέλεση αλληλούχησης).	Προειδοποίηση	Ναι	Ο φάκελος εκτέλεσης αλληλούχησης μετονομάστηκε εσφαλμένα. Μετονομάστε την εκτέλεση με ένα έγκυρο όνομα.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Η αλληλούχηση ξεκίνησε αλλά λείπει το αρχείο γραμμικού κωδικού της δεξαμενής)	Αλληλούχηση	Το λογισμικό δεν εντόπισε το αρχείο που περιείχε τον γραμμωτό κωδικό της δεξαμενής για 30 λεπτά μετά την έναρξη της αλληλούχησης.	Προειδοποίηση	Ναι	Πιθανό σφάλμα του αναλυτή αλληλουχιών ή του NAS. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του αναλυτή αλληλουχιών και τη σύνδεση δικτύου. Το σύστημα θα συνεχίσει να αναζητά το αρχείο γραμμωτού κωδικού της δεξαμενής μέχρι να ολοκληρωθεί η αλληλούχηση.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Δεν είναι δυνατή η επαλήθευση της ολοκλήρωσης εκτέλεσης αλληλούχησης)	Αλληλούχηση	Το λογισμικό δεν ήταν δυνατό να διαβάσει το αρχείο κατάστασης ολοκλήρωσης εκτέλεσης στον φάκελο αλληλούχησης.	Προειδοποίηση	Ναι	Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Όταν	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Missing Sample Attributes (Λείπουν χαρακτηριστικά δείγματος)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να εντοπίσει έναν ορισμό για τον τύπο δείγματος, την επιλογή των χρωμοσωμάτων φύλου ή τον τύπο προσυμπωματικού ελέγχου για ορισμένα από τα δείγματα.	Κοινοποίηση	Ναι	Δεν παρέχονται ένα ή περισσότερα χαρακτηριστικά δείγματος για το καθορισμένο δείγμα. Εισάγετε τα χαρακτηριστικά του δείγματος που λείπουν στο Workflow Manager (Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών) ή ορίστε το δείγμα ως μη έγκυρο για να μπορέσει το λογισμικό να προχωρήσει.
Sample Sheet Generation failed (Η παραγωγή φύλλων δειγμάτων απέτυχε)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να δημιουργήσει φύλλο δειγμάτων.	Συναγερμός	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ελέγξτε τον διαθέσιμο χώρο στον δίσκο. Βλ. <i>Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</i>. Εάν δεν υπάρχει αρκετός χώρος, απελευθερώστε χώρο στον δίσκο ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων. Βλ. <i>Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</i>.</li> <li>Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Βλ. <i>Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</i>.</li> <li>Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</li> </ul>
Unable to check disk space (Δεν είναι δυνατός ο έλεγχος χώρου στον δίσκο)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να ελέγξει τον χώρο στον δίσκο.	Συναγερμός	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> <li>Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Βλ. <i>Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών ID ενέργειας 2 στη σελίδα 74</i>.</li> <li>Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Analysis (Ανεπαρκής χώρος στον δίσκο για ανάλυση)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό εντόπισε ότι δεν υπάρχει αρκετός χώρος στον δίσκο για την έναρξη μιας νέας εκτέλεσης ανάλυσης.	Συναγερμός	Ναι	Απελευθερώστε χώρο από τον δίσκο ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων. Βλ. <i>Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών ID ενέργειας 3 στη σελίδα 75</i> .
Unable to launch Analysis Pipeline (Δεν είναι δυνατή η εκκίνηση της διαδικασίας ανάλυσης)	Πριν από την ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να ξεκινήσει μια εκτέλεση ανάλυσης για τον συγκεκριμένο φάκελο αλληλούχισης.	Συναγερμός	Ναι	Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.

Ειδοποίηση	Βήμα	Όταν	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Sequencing folder Read/Write permission failed (Αποτυχία άδειας ανάγνωσης/εγγραφής φακέλου αλληλουχίας)	Πριν από την ανάλυση	Η δοκιμή λογισμικού που ελέγχει την άδεια ανάγνωσης/εγγραφής στον φάκελο εκτέλεσης αλληλούχησης απέτυχε.	Προειδοποίηση	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> <li>Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Βλ. <i>Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</i>.</li> <li>Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</li> </ul>
Analysis Failed - Retry (Η ανάλυση απέτυχε - Δοκιμάστε ξανά)	Ανάλυση	Η ανάλυση έχει αποτύχει. Δοκιμάστε ξανά.	Κοινοποίηση	Ναι	Καμία
Results Already Reported (Τα αποτελέσματα έχουν ήδη αναφερθεί)	Σύστημα	Το λογισμικό διαπίστωσε ότι είχε ήδη δημιουργηθεί μια αναφορά NIPT για τον τρέχοντα τύπο δεξαμενής.	Δραστηριότητα	Ναι	Καμία
Unable to deliver email notifications (Δεν είναι δυνατή η χορήγηση ειδοποιήσεων μέσω email)	Σύστημα	Το σύστημα δεν μπορεί να στείλει ειδοποιήσεις μέσω email.	Προειδοποίηση	Δ/Ι	<ol style="list-style-type: none"> <li>Ελέγξτε τη διαμόρφωση του ηλεκτρονικού ταχυδρομείου που έχει οριστεί στο σύστημα για εγκυρότητα. Ανατρέξτε στις οδηγίες στην ενότητα <i>Διαμόρφωση ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου συστήματος στη σελίδα 33</i>.</li> <li>Στείλτε ένα δοκιμαστικό email. Ανατρέξτε στις οδηγίες στην ενότητα <i>Διαμόρφωση ειδοποιήσεων ηλεκτρονικού ταχυδρομείου συστήματος στη σελίδα 33</i>.</li> <li>Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</li> </ol>
Time Skew Detected (Ανιχνεύτηκε παρέκκλιση χρόνου)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Το λογισμικό ανίχνευσε παρέκκλιση χρόνου κατά περισσότερο από 1 λεπτό μεταξύ της χρονικής σήμανσης που παρέχεται από το Πρόγραμμα διαχείρισης ροής εργασιών και του τοπικού χρόνου του διακομιστή.	Προειδοποίηση	Όχι	<ol style="list-style-type: none"> <li>Ελέγξτε την τοπική ώρα στο μηχάνημα του Προγράμματος διαχείρισης ροής εργασιών.</li> <li>Ελέγξτε την τοπική ώρα του επιτόπιου διακομιστή που αναφέρεται στο περιβάλλον εργασίας Web [καρτέλα Server Status (Κατάσταση διακομιστή)].</li> </ol>

## Ειδοποιήσεις μη ανακτήσιμων σφαλμάτων

Τα μη ανακτήσιμα σφάλματα είναι καταστάσεις που φτάνουν σε μια τελική κατάσταση όπου καμία περαιτέρω ενέργεια δεν μπορεί να συνεχίσει την εκτέλεση της ανάλυσης.

Ειδοποίηση	Βήμα	Όταν	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Batch Failure (Αποτυχία παρτίδας)	Προετοιμασία βιβλιοθήκης	Ο ποιοτικός έλεγχος παρτίδας απέτυχε.	Κοινοποίηση	Ναι	Επανάραξη δημιουργίας πλακών βιβλιοθήκης.
Report Generating Failure (Αποτυχία δημιουργίας αναφοράς)	Αναφορές	Το σύστημα δεν κατόρθωσε να δημιουργήσει μια αναφορά.	Συναγερμός	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ελέγξτε τον διαθέσιμο χώρο στον δίσκο. Βλ. <a href="#">Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</a>. Εάν ο χώρος είναι περιορισμένος, ελευθερώστε χώρο από τον δίσκο ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των δεδομένων. Βλ. <a href="#">Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</a>.</li> <li>Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</li> </ul>
Failed to Parse Run Parameters file (Αποτυχία ανάλυσης του αρχείου παραμέτρων εκτέλεσης)	Αλληλούχιση	Το σύστημα δεν κατόρθωσε να ανοίξει/αναλύσει το αρχείο RunParameters.xml.	Προειδοποίηση	Ναι	Το αρχείο RunParameters.xml έχει αλλοιωθεί. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του αναλυτή αλληλουχιών και εκτελέστε εκ νέου αλληλούχιση της δεξαμενής.
Unrecognized Run Parameters (Μη αναγνωρισμένες παράμετροι εκτέλεσης)	Αλληλούχιση	Το λογισμικό διαβάζει τις παραμέτρους εκτέλεσης που δεν είναι συμβατές.	Προειδοποίηση	Ναι	Το λογισμικό δεν μπόρεσε να δημιουργήσει τις παραμέτρους εκτέλεσης αλληλούχισης από το αρχείο διαμόρφωσης του αναλυτή αλληλουχιών. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του αναλυτή αλληλουχιών και εκτελέστε εκ νέου αλληλούχιση της δεξαμενής.
Invalid Run Parameters (Μη έγκυρες παράμετροι εκτέλεσης)	Αλληλούχιση	Το λογισμικό διαβάζει τις παραμέτρους εκτέλεσης που δεν είναι συμβατές με τον προσδιορισμό.	Προειδοποίηση	Ναι	Ο έλεγχος της συμβατότητας λογισμικού απέτυχε. Ελέγξτε τη διαμόρφωση του αναλυτή αλληλουχιών και εκτελέστε εκ νέου αλληλούχιση της δεξαμενής.
No Pool Barcode found (Δεν βρέθηκε γραμμικός κωδικός δεξαμενής)	Αλληλούχιση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να συσχετίσει την κυψελίδα ροής για την εκτέλεση αλληλούχισης με έναν γνωστό γραμμικό κωδικό δεξαμενής.	Προειδοποίηση	Ναι	Πιθανή εισαγωγή εσφαλμένου γραμμικού κωδικού δεξαμενής. Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχιση της δεξαμενής.

Ειδοποίηση	Βήμα	Όταν	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Η αλληλούχιση ολοκληρώθηκε αλλά λείπει το αρχείο γραμμικού κωδικού δεξαμενής)	Αλληλούχιση	Η εκτέλεση αλληλούχισης ολοκληρώθηκε αλλά το αρχείο που περιέχει τον γραμμικό κωδικό δεξαμενής δεν ανιχνεύτηκε.	Συναγερμός	Ναι	Πιθανό σφάλμα του αναλυτή αλληλουχιών. Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina για βοήθεια.
Unable to read Pool Barcode File (Δεν είναι δυνατή η ανάγνωση του αρχείου γραμμικού κωδικού δεξαμενής)	Αλληλούχιση	Το αρχείο που περιέχει τον γραμμικό κωδικό δεξαμενής είναι αλλοιωμένο.	Συναγερμός	Ναι	Πιθανό σφάλμα του αναλυτή αλληλουχιών ή του δικτύου. Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina για βοήθεια.
Pool Barcode File Mismatch (Ασυμφωνία αρχείου γραμμικού κωδικού δεξαμενής)	Αλληλούχιση	Το αρχείο γραμμωτού κωδικού δεξαμενής που ανιχνεύθηκε αναφέρεται σε διαφορετικό αναγνωριστικό κυψελίδας ροής από αυτό που σχετίζεται με την εκτέλεση αλληλούχισης.	Συναγερμός	Ναι	Πιθανό σφάλμα του αναλυτή αλληλουχιών. Επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina για βοήθεια.
Sequencing Timed Out (Η περίοδος λειτουργίας αλληλούχισης έληξε)	Αλληλούχιση	Η εκτέλεση αλληλούχισης δεν έχει ολοκληρωθεί σε συγκεκριμένο χρονικό πλαίσιο.	Προειδοποίηση	Ναι	Ελέγξτε τον αναλυτή αλληλουχιών και τη σύνδεση δικτύου. Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχιση της δεξαμενής.
Sequencing QC files generation failed (Η δημιουργία αρχείων ποιοτικού ελέγχου αλληλούχισης απέτυχε)	Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης	Η εκτέλεση αλληλούχισης έχει ολοκληρωθεί αλλά τα αρχεία ποιοτικού ελέγχου Interop είναι αλλοιωμένα.	Συναγερμός	Ναι	Ελέγξτε τον αναλυτή αλληλουχιών και τη σύνδεση δικτύου. Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχιση της δεξαμενής.
Sequencing QC failed (Ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης απέτυχε)	Ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης	Η εκτέλεση αλληλούχισης έχει ολοκληρωθεί και ο ποιοτικός έλεγχος αλληλούχισης απέτυχε.	Κοινοποίηση	Ναι	Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχιση της δεξαμενής.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Η ανάλυση απέτυχε για μέγιστο αριθμό προσπαθειών)	Ανάλυση	Όλες οι προσπάθειες ανάλυσης έχουν αποτύχει. Δεν θα γίνει νέα προσπάθεια.	Προειδοποίηση	Ναι	Εκτελέστε εκ νέου την αλληλούχιση της δεύτερης δεξαμενής.

Ειδοποίηση	Βήμα	Όταν	Επίπεδο ειδοποίησης	Email	Συνιστώμενη ενέργεια
Analysis Post-Processing Failed (Η μετεπεξεργασία ανάλυσης απέτυχε)	Μετα-ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να μετεπεξεργαστεί τα αποτελέσματα ανάλυσης.	Συναγερμός	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> <li>Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Βλ. <a href="#">Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</a>.</li> <li>Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</li> </ul>
Analysis Upload Failed (Η μεταφόρτωση ανάλυσης απέτυχε)	Μετα-ανάλυση	Το λογισμικό δεν κατόρθωσε να μεταφορτώσει τα αποτελέσματα ανάλυσης στη βάση δεδομένων.	Συναγερμός	Ναι	<ul style="list-style-type: none"> <li>Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε τη σύνδεση δικτύου. Βλ. <a href="#">Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών στη σελίδα 74</a>.</li> <li>Πιθανή βλάβη υλικού. Επανεκκινήστε τον διακομιστή. Εάν το πρόβλημα επιμένει, στείλτε email στην Τεχνική Υποστήριξη της Illumina.</li> </ul>

## Διαδικασίες συνιστώμενων ενεργειών

ID ενέργειας	Συνιστώμενη ενέργεια	Βήματα
1	Έλεγχος της σύνδεσης δικτύου	<p>Βεβαιωθείτε ότι το απομακρυσμένο NAS αποθήκευσης και το τοπικό μηχάνημα βρίσκονται στο ίδιο δίκτυο.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Από τη γραμμή εντολών των Windows (cmd), πληκτρολογήστε την ακόλουθη εντολή: <b>ping &lt;IP διακομιστή&gt;</b> Εάν χρησιμοποιείτε NAS, ελέγξτε επίσης τη σύνδεση με το NAS.</li> <li>Βεβαιωθείτε ότι δεν υπάρχουν χαμένα πακέτα. Εάν υπάρχουν χαμένα πακέτα, επικοινωνήστε με τον διαχειριστή IT.</li> <li>Ελέγξτε τη σύνδεση: <ol style="list-style-type: none"> <li>Συνδεθείτε στο περιβάλλον εργασίας Web του επιτόπιου διακομιστή.</li> <li>Από το Dashboard (Πίνακας εργαλείων), επιλέξτε <b>Folder</b> (Φάκελος).</li> <li>Επιλέξτε <b>Test</b> (Δοκιμή) και προσδιορίστε εάν η δοκιμή έχει ολοκληρωθεί με επιτυχία. Εάν η δοκιμή αποτύχει, βλ. <a href="#">Επεξεργασία κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου στη σελίδα 30</a> και βεβαιωθείτε ότι όλες οι ρυθμίσεις έχουν διαμορφωθεί σωστά.</li> </ol> </li> </ol>
2	Ελέγξτε τον διαθέσιμο χώρο στον δίσκο	<p>Βεβαιωθείτε ότι το μηχάνημα των Windows αντιστοιχίζεται στον φάκελο εισερχομένων του επιτόπιου διακομιστή. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. <a href="#">Αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή στη σελίδα 41</a>. Κάντε δεξί κλικ στη μονάδα δίσκου που αντιστοιχεί στον φάκελο Input (Εισερχόμενα). Επιλέξτε <b>Properties</b> (Ιδιότητες) και προβάλλετε τις πληροφορίες του ελεύθερου χώρου.</p>



ID ενέργειας	Συνιστώμενη ενέργεια	Βήματα
3	Εκκαθάριση χώρου στον δίσκο / Δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας δεδομένων	<p>Η Illumina συνιστά την περιοδική δημιουργία αντιγράφων ασφαλείας των δεδομένων ή/και την αποθήκευση των δεδομένων αλληλούχισης στην πλευρά του διακομιστή. Για περισσότερες πληροφορίες, ανατρέξτε στην ενότητα <i>Διαχείριση κοινόχρηστης μονάδας δίσκου δικτύου στη σελίδα 29</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Για δεδομένα που είναι αποθηκευμένα τοπικά στον επιτόπιο διακομιστή: <ul style="list-style-type: none"> <li>Βεβαιωθείτε ότι το μηχάνημα των Windows αντιστοιχίζεται στον φάκελο εισερχομένων του επιτόπιου διακομιστή. Για περισσότερες πληροφορίες, βλ. <i>Αντιστοίχιση μονάδων δίσκου διακομιστή στη σελίδα 41</i>.</li> <li>α. Κάντε διπλό κλικ στον φάκελο Input (Εισερχόμενα) και εισαγάγετε τα διαπιστευτήρια πρόσβασης σε αυτόν.</li> <li>β. Τα δεδομένα εκτέλεσης αλληλούχισης παρατίθενται με ονόματα φακέλων που αντιστοιχούν στα ονόματα εκτέλεσης αλληλούχισης.</li> <li>γ. Διαγράψτε ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των επεξεργασμένων φακέλων αλληλούχισης.</li> </ul> </li> <li>2. Για δεδομένα που είναι αποθηκευμένα σε απομακρυσμένο NAS: <ul style="list-style-type: none"> <li>Βεβαιωθείτε ότι το απομακρυσμένο NAS αποθήκευσης και το τοπικό μηχάνημα βρίσκονται στο ίδιο δίκτυο. Αποκτήστε πρόσβαση στον φάκελο στην απομακρυσμένη μονάδα δίσκου. Απαιτούνται διαπιστευτήρια πρόσβασης από τον διαχειριστή IT.</li> <li>α. Τα δεδομένα αλληλούχισης παρατίθενται με ονόματα φακέλων που αντιστοιχούν στα ονόματα των αλληλούχισης.</li> <li>β. Διαγράψτε ή δημιουργήστε αντίγραφα ασφαλείας των επεξεργασμένων φακέλων αλληλούχισης.</li> </ul> </li> </ol>

## Προβλήματα του συστήματος

Πρόβλημα	Συνιστώμενη ενέργεια
Δεν είναι δυνατή η εκκίνηση του λογισμικού.	Εάν εντοπιστούν σφάλματα κατά την εκκίνηση του λογισμικού προσδιορισμού αντί της οθόνης σύνδεσης εμφανίζεται μια σύνοψη όλων των σφαλμάτων. Επικοινωνήστε με την τεχνική υποστήριξη της Illumina για να αναφέρετε τα σφάλματα που παρατίθενται.
Απαιτείται επαναφορά της βάσης δεδομένων.	Εάν απαιτείται επαναφορά αντιγράφου ασφαλείας μιας βάσης δεδομένων, επικοινωνήστε με έναν μηχανικό επιτόπιας εξυπηρέτησης της Illumina.
Εντοπίστηκε μετατόπιση του συστήματος.	Όταν ανιχνεύεται μετατόπιση συστήματος, το λογισμικό προσδιορισμού δεν επεξεργάζεται πλέον την επικοινωνία από άλλα στοιχεία του συστήματος. Ο διαχειριστής μπορεί να επαναφέρει το σύστημα σε κανονική λειτουργία αφού εισέλθει στην κατάσταση ανίχνευσης μετατόπισης.
Ο συναγερμός του ελεγκτή RAID ενεργοποιείται.	Ο διαχειριστής μπορεί να επιλέξει το κουμπί <b>Server alarm</b> (Συναγερμός διακομιστή) στην καρτέλα Server Status (Κατάσταση διακομιστή) του Dashboard (Πίνακας εργαλείων) του λογισμικού προσδιορισμού για τη σίγαση του ελεγκτή RAID. Εάν πατήσετε αυτό το κουμπί, επικοινωνήστε με την τεχνική υποστήριξη της Illumina για περισσότερη βοήθεια.

## Δοκιμές επεξεργασίας δεδομένων

Τα προεγκατεστημένα σύνολα δεδομένων στον επιτόπιο διακομιστή επιτρέπουν τις λειτουργικές δοκιμές του διακομιστή και της μηχανής ανάλυσης.

### Δοκιμή του διακομιστή

Αυτή η δοκιμή προσομοιώνει μια εκτέλεση αλληλούχισης ενώ παράλληλα προσομοιώνει τη δημιουργία αποτελεσμάτων ανάλυσης, χωρίς να εκκινεί πραγματικά τη διαδικασία ανάλυσης. Εκτελέστε αυτήν τη δοκιμή για να βεβαιωθείτε ότι ο επιτόπιος διακομιστής λειτουργεί σωστά και ότι δημιουργούνται αναφορές και ειδοποιήσεις μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου. Διάρκεια: Περίπου 3–4 λεπτά.

### Διαδικασία

- 1 Ανοίξτε τον συνδεδεμένο κατάλογο εισερχομένων και μετά ανοίξτε τον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών).
- 2 Δημιουργήστε ένα αντίγραφο ενός από τους παρακάτω φακέλους, που βρίσκονται στον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών):
  - ▶ Για δεδομένα NextSeq: 170725\_NS500110\_0382\_AHT3MYBGX2\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - ▶ Για δεδομένα NextSeqDx: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.
- 3 Μετονομάστε το αντίγραφο σε φάκελο με επίθημα \_XXX. Το \_XXX συμβολίζει μια διαδοχική καταμέτρηση της εκτέλεσης δοκιμής. Για παράδειγμα, εάν στον φάκελο υπάρχει το επίθημα \_002, μετονομάστε το νέο αντίγραφο με το \_003.
- 4 Μετακινήστε τον μετονομασμένο φάκελο στον φάκελο εισερχομένων.

- 5 Περιμένετε 3–5 λεπτά μέχρι να ολοκληρωθεί η εκτέλεση. Βεβαιωθείτε ότι έχουν ληφθεί οι ακόλουθες ειδοποιήσεις μέσω email:
  - a Η ανάλυση της εκτέλεσης αλληλούχισης ξεκίνησε
  - b Δημιουργήθηκε αναφορά NIPT για την εκτέλεση αλληλούχισηςΣυσχετίστε τις δύο αναφορές με το όνομα αλληλούχισης που έχει αντιστοιχιστεί στον φάκελο.
- 6 Στον φάκελο εξερχομένων, ανοίξτε τον φάκελο TestData\_NS\_CopyWorkflow ή TestData\_NDx\_CopyWorkflow και ελέγξτε εάν υπάρχει μία από τις παρακάτω αναφορές:
  - ▶ Για το NextSeq: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_HT3MYBGX2\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - ▶ Για το NextSeqDx: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.Το αναμενόμενο μέγεθος αρχείου είναι περίπου 7 Kb.
- 7 Επαναφέρετε την εκτέλεση αλληλούχισης δοκιμής στον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών). Αυτή η πρακτική βοηθά στη διαχείριση του αριθμού εκτελέσεων της δοκιμής αλληλούχισης.



#### ΣΗΜΕΙΩΣΗ

Μπορείτε να διαγράψετε παλιά αντίγραφα αρχείων δοκιμής για να δημιουργήσετε χώρο.

## Δεδομένα εκτέλεσης δοκιμής πλήρους ανάλυσης

Η δοκιμή αυτό εκτελεί μια πλήρη ανάλυση. Πραγματοποιήστε αυτήν τη δοκιμή εάν ο διακομιστής δεν κατορθώσει να επεξεργαστεί/αναλύσει δεδομένα ή λήξει η περίοδος λειτουργίας του. Διάρκεια: Περίπου 4–5 ώρες.

## Διαδικασία

- 1 Ανοίξτε τον συνδεδεμένο κατάλογο εισερχομένων και ανοίξτε τον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών).
- 2 Μετονομάστε τον ακόλουθο φάκελο προσθέτοντας το επίθημα \_000: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXXXDX\_FullRun.  
Το επίθημα δημιουργεί ένα μοναδικό όνομα για κάθε εκτέλεση αλληλούχισης. Εάν η εκτέλεση έχει ήδη επίθημα, μετονομάστε τον φάκελο προσυαζάνοντας την αριθμητική τιμή του επιθήματος κατά 1.
- 3 Μετακινήστε τον μετονομασμένο φάκελο στον φάκελο εισερχομένων.
- 4 Περιμένετε 4–5 ώρες περίπου μέχρι να ολοκληρωθεί η ανάλυση. Βεβαιωθείτε ότι έχουν ληφθεί οι ακόλουθες ειδοποιήσεις μέσω email:
  - a Η ανάλυση της εκτέλεσης αλληλούχισης ξεκίνησε
  - b Δημιουργήθηκε μια αναφορά NIPT για την εκτέλεση αλληλούχισηςΣυσχετίστε τις δύο αναφορές με το όνομα αλληλούχισης που έχει αντιστοιχιστεί στον φάκελο.
- 5 Στον φάκελο εξόδου, ανοίξτε τον φάκελο TestData\_NDx\_FullRun και ελέγξτε για την παρακάτω αναφορά: TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
Το αναμενόμενο μέγεθος αρχείου είναι περίπου 7 Kb.
- 6 Επαναφέρετε την εκτέλεση αλληλούχισης δοκιμής στον φάκελο TestingData (Δεδομένα δοκιμών).

# Παράρτημα D Επιπλέον πηγές

Ανατρέξτε στον δικτυακό τόπο της Illumina για να κατεβάσετε τα παρακάτω έγγραφα.

Πηγή	Περιγραφή
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Ένθετο συσκευασίας VeriSeq NIPT Solution v2) (αρ. εγγράφου 1000000078751)</i>	Ορίζει το προϊόν και την προβλεπόμενη χρήση του και παρέχει οδηγίες χρήσης και διαδικασίες αντιμετώπισης προβλημάτων.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual (Εγχειρίδιο χειριστή για τη σειρά προϊόντων Microlab® STAR) Κωδ. εγγράφου Hamilton 624668</i>	Παρέχει πληροφορίες λειτουργίας και συντήρησης και τεχνικές προδιαγραφές για το αυτόματο όργανο χειρισμού υγρών Hamilton Microlab STAR.

Επισκεφτείτε τις συνοδευτικές σελίδες του VeriSeq NIPT Solution v2 στον δικτυακό τόπο της Illumina για να αποκτήσετε πρόσβαση στην τεκμηρίωση, τη λήψη λογισμικού, την ηλεκτρονική εκπαίδευση και για να βρείτε απαντήσεις σε συχνά ερωτήματα.

# Παράρτημα Ε Ακρώνυμα

Ακρώνυμο	Ορισμός
BCL	Αρχείο αντιστοίχισης βάσης (Base Call File)
CE-IVD	Σήμανση Ευρωπαϊκής Συμμόρφωσης για <i>in vitro</i> διαγνωστικά προϊόντα (European Conformity marking for <i>in vitro</i> diagnostic product)
cfDNA	DNA ελεύθερο κυττάρων (Cell-Free DNA)
DNA	Δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ (Deoxyribonucleic Acid)
DNS	Σύστημα ονόματος τομέα (Domain Name System)
FASTQ	Μορφή αρχείου με βάση το κείμενο για την αποθήκευση των εξερχομένων των οργάνων αλληλούχησης.
FF	Εμβρυϊκό κλάσμα (Fetal Fraction)
FIFO	Πρώτο εισερχόμενο, πρώτο εξερχόμενο (First In, First Out)
iFACT	μεμονωμένη Δοκιμή Εμπιστοσύνης Εμβρυϊκής Ανευπλοειδίας (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)
IP	Πρωτόκολλο διαδικτύου (Internet Protocol)
LIMS	Σύστημα διαχείρισης πληροφοριών εργαστηρίου (Laboratory Information Management System)
LIS	Σύστημα πληροφοριών εργαστηρίου (Laboratory Information System)
LLR	Λογαριθμικοί λόγοι πιθανοτήτων (Log Likelihood Ratios)
MAC	Έλεγχος πρόσβασης μέσων (Media Access Control)
NAS	Δικτυακή συσκευή αποθήκευσης (Network Attached Storage)
NES	Μη εξαιρούμενες θέσεις (Non Excluded Sites)
NGS	Αλληλούχηση επόμενης γενιάς (Next-Generation Sequencing)
NIPT	Μη επεμβατικό προγεννητικό έλεγχο (Non-Invasive Prenatal Testing)
NTC	Αρνητικός μάρτυρας ελέγχου (No Template Control)
NTP	Πρωτόκολλο δικτυακού χρόνου (Network Time Protocol)
PF	Φίλτρο διέλευσης (Passing Filter)
PQ	Ποσοτικοποίηση επεξεργασίας (Process Qualification)
QC	Ποιοτικός έλεγχος (Quality Control)
Regex	Κανονική έκφραση (Regular Expression). Μια ακολουθία χαρακτήρων που μπορεί να χρησιμοποιηθεί από αλγόριθμους αντιστοίχισης συμβολοσειρών για την επικύρωση δεδομένων.
RTA	Ανάλυση σε πραγματικό χρόνο (Real-Time Analysis)
RUO	Χρήση μόνο για έρευνα (Research Use Only)
SCA	Ανευπλοειδία χρωμοσωμάτων φύλου (Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Safety Data Sheets (Φύλλα δεδομένων ασφάλειας)
SHA1	Ασφαλής αλγόριθμος κατακερματισμού 1 (Secure Hash Algorithm 1)
SSL	Στρώμα ασφαλών υποδοχών (Secure Sockets Layer)

# Τεχνική βοήθεια

Για τεχνική βοήθεια, επικοινωνήστε με το τμήμα τεχνικής υποστήριξης της Illumina.

Ιστότοπος: [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
Email: [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

## Τηλεφωνικοί αριθμοί εξυπηρέτησης πελατών της Illumina

Περιοχή	Χωρίς χρέωση	Τοπικό
Βόρεια Αμερική	+1.800.809.4566	
Αυστραλία	+1.800.775.688	
Αυστρία	+43 800006249	+43 19286540
Βέλγιο	+32 80077160	+32 34002973
Γαλλία	+33 805102193	+33 170770446
Γερμανία	+49 8001014940	+49 8938035677
Δανία	+45 80820183	+45 89871156
Ελβετία	+41 565800000	+41 800200442
Ηνωμένο Βασίλειο	+44 8000126019	+44 2073057197
Ιαπωνία	0800.111.5011	
Ιρλανδία	+353 1800936608	+353 016950506
Ισπανία	+34 911899417	+34 800300143
Ιταλία	+39 800985513	+39 236003759
Κάτω Χώρες	+31 8000222493	+31 207132960
Κίνα	400.066.5835	
Νέα Ζηλανδία	0800.451.650	
Νορβηγία	+47 800 16836	+47 21939693
Νότια Κορέα	+82 80 234 5300	
Σιγκαπούρη	+1.800.579.2745	
Σουηδία	+46 850619671	+46 200883979
Ταϊβάν, Κίνα	00806651752	
Φινλανδία	+358 800918363	+358 974790110
Χονγκ Κονγκ, Κίνα	800960230	
Άλλες χώρες	+44.1799.534000	

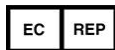
**Φύλλα δεδομένων ασφάλειας (SDS)**—Διαθέσιμα στον ιστότοπο της Illumina στη διεύθυνση [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

**Τεκμηρίωση προϊόντος**—Διαθέσιμη για λήψη σε μορφή PDF από τον ιστότοπο [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



Illumina  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 Η.Π.Α.  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (εκτός Βορείου Αμερικής)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

CE  
2797



Illumina Netherlands B. V.  
Steenoven 19  
5626 DK Eindhoven  
Κάτω Χώρες

**Χορηγός στην Αυστραλία**  
Illumina Australia Pty Ltd  
Nursing Association Building  
Level 3, 535 Elizabeth Street  
Melbourne, VIC 3000  
Αυστραλία

ΓΙΑ ΧΡΗΣΗ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ IN VITRO

© 2021 Illumina, Inc. Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος.

**illumina**<sup>®</sup>